متلازمات الإعاقة الفكرية

الأسباب - التشخيص - العلاج

الدكتورة
عفاف اسماعيل خير الله
أستاذ التربية الخاصة المساعد



دار الزهـــراء - الرياض
ت: ٤٦٤١١٤٤
ف: ٤٦٥٩٥٣٧

متلازمات الإعاقة الفكرية

الأسباب ـ التشخيص ـ العلاج

دكتورة

عفاف اسماعيل خيرالله

أستاذ علم النفس المساعد

١٤٣٤هـ ـ ٢٠١٣م

دار الزهـــــــراء ـ الريـــاض

ت: ٤٦٤١١٤٤
ف: ٤٦٥٩٥٣٧

ح) دار الزهراء للنشر والتوزيع ، ١٤٣٤هـ

فهرس مكتبة الملك فهد الوطنية أثناء النشر

خيرالله .عفاف اسماعيل

متلازمات الإعاقة الفكرية/ عفاف اسماعيل خيرالله . - الرياض :

١٤٣٣ هـ

٢٤٨ ص ، ١٧.٥ X ٢٤

ردمك : ١-١٠-٨١٢٠-٦٠٣-٩٧٨

١. متلازمة داون ٢.التخلف العقلى ٣. الاطفال – نمو

أ. العنوان

ديوى ١٥٥.٤٥ ١٤٣٣/٧٣٤٣

الطبعة الاولى

١٤٣٤هـ - ٢٠١٣م

رقم الايداع : ١٤٣٣/٧٣٤٣

ردمـــــك : ١-١٠-٨١٢٠-٦٠٣-٩٧٨

الرياض: العليا : بين شارعى العليا والضباب ت:٤٦٤١١٤٤/٦ – ف: ٤٦٥٩٥٣٧

القصيم : بريدة : طريق الملك عبد العزيز ت: ٣٨٥٠٠٤٣ – ف: ٣٨٥٠١٣١

القاهرة : شارع ممدوح سالم خلف أرض المعارض / تليفكس : ٢٤٠٤٦٣٢٩

E-mail : dar _alzahraa@hotmail.com / ozahraa@ hotmail.com

Buraydh : ozahraa2@hotmail.com Cairo : ozahraa3@hotmail.com

www.daralzahraa.com.sa

مقدمة الكتاب

إن الوصول إلى فهم مشترك حول معظم القضايا مازال في مراحله الأولية. فالمتتبع لحركة تطور الإعاقة الفكرية يلمس مدى التقدم العلمي الذي طرأ على هذه الظاهرة بشكل تمت فيه دراسة كافة جوانبها لغرض وضع إطار موحد للمفهوم .

وذلك على الرغم من التقدم الهائل الذي حدث في مجال الإعاقة الفكرية من حيث الأسباب وتحديد المفهوم والتعريف والتشخيص وجوانب التأهيل والتدريب والوقاية المختلفة.

أما في الوطن العربي ، فإن واقع ومفهوم هذه الظاهرة مازال يكتنفه الكثير من الغموض وعدم الوعي وذلك على الرغم من بعض التقدم الذي حدث في العقود القليلة الماضية وعلى الأخص في جانب الخدمات المقدمة لهذه الفئة من الأطفال .

ونحاول في هذا الكتاب التعرض قليلا لبعض القضايا المتعلقة بالإعاقة الفكرية ومن أهمها متلازمات الإعاقة الفكرية التي غالبا ما يرتبط ظهورها عند الفرد بإصابته بالإعاقة الفكرية.

ويتناول الكتاب هذه القضايا من خلال عدة فصول، يتضمن **الفصل الأول** فيه مفهوم الإعاقة الفكرية والجذور التاريخية لها، وأيضاً أسباب الإعاقة الفكرية. ويتناول **الفصل الثاني** الإعاقة الفكرية بين الوراثة والبيئة، وكذلك تصنيفات الإعاقة الفكرية.

أما الفصل الثالث فيتناول بعض نظريات الذكاء وتفسيرها للإعاقة الفكرية، وجاء **الفصل الرابع** متضمنا بعض متلازمات الإعاقة الفكرية من حيث الأعراض والأسباب وكيفية التشخيص وبعض طرق التدريب والتأهيل للحد من هذه المتلازمات.

ويأتي **الفصل الخامس** لعرض طرق وبرامج التدخل المبكر للوقاية من الإعاقة الفكرية.

ويتضمن **الفصل السادس** مفهوم الاضطرابات النمائية والاسباب الجينية المسببة لها، والتعرض لبعض الاضطرابات النمائية الناتجة عن الاضطراب الجينى والشذوذ فى الكروموسومات العامة وأيضاً الناتجة عن الشذوذ فى كروموسوم الجنس.

وأدعو الله أن يحاول هذا الكتاب المساهمة ولو بقدر ضئيل في حل بعض المشكلات والقضايا المرتبطة بمتلازمات الإعاقة الفكرية والاضطرابات النمائية.

المؤلفة

د. عفاف إسماعيل خيرالله

الفصل الأول

- مقدمة
- مفهوم الإعاقة الفكرية والاعتبارات المتعلقة به.
- الجذور التاريخية لتطور الخدمات التربوية الخاصة بفئة الإعاقة الفكرية.
- أسباب الإعاقة الفكرية.

مقدمة

على الرغم من التقدم الهائل الذي حصل في مجال الإعاقة الفكرية من حيث الأسباب وتحديد المفهوم والتعريف والتشخيص وجوانب التأهيل والتدريب والوقاية المختلفة، إلا أن الوصول إلى فهم مشترك حول معظم القضايا مازال في مراحله الأولية. فالمتتبع لحركة تطور الإعاقة الفكرية يلمس مدى التقدم العلمي الذي طرأ على هذه الظاهرة بشكل تمت فيه دراسة كافة جوانبها لغرض وضع إطار موحد للمفهوم.

أما في الوطن العربي، فإن واقع ومفهوم هذه الظاهرة مازال يكتنفه الكثير من الغموض وعدم الوعي وذلك على الرغم من بعض التقدم الذي حدث في العقود القليلة الماضية وعلى الأخص في جانب الخدمات المقدمة لهذه الفئة من الأطفال.

تعريف الإعاقة الفكرية:-

إن تعريف الإعاقة الفكرية مر بمراحل عديدة، وسوف يظل في حالة تطور مستمر، وذلك لتأثره بنظرة المجتمع واتجاهاته نحو هذه الظاهرة.

ويمكن تقسيم تعريف الإعاقة الفكرية كالآتي:

1 – التعريف الطبي (Medical Definition)

2 – التعريف السيكومتري (Psychometric Definition)

3 – التعريف الاجتماعي (Social Definition)

4 – تعريف الجمعية الأمريكية للإعاقة الفكرية

The American Association on Mental Retardaion، (AAMR) (Definitio

5 – التعريفات السلوكية.

6 – التعريفات التربوية.

1 - **التعريف الطبي:-** (Medical Definition)

تحدث الإعاقة الفكرية بسبب عدم إكتمال عمر الدماغ نتيجة لإصابة المراكز العصبية والتي تحدث قبل أو بعد الولادة.

وتعرف الإعاقة الفكرية من المنظور الطبي بأنه: ضعف أو قصور في الوظيفة الفكرية، ناتج عن عوامل داخلية، أو خارجية يؤدى الى تدهور في كافة الجهاز العصبى، ويؤدى بالتالي إلى نقص في المستوى العام في النمو، وعدم اكتماله في بعض جوانبه، ونقص أو قصور في التكامل الإدراكي، والفهم، والاستيعاب، كما يؤثر بشكل مباشر في التكيف مع البيئة.

وأقرت الجمعية الأمريكية للطب النفسي 1994 American Psychiatric associa

وجود ثلاث محكات رئيسية للإعاقة الفكرية كالاتى:

1 – أداء فكري عام دون المتوسط، ونسبة ذكاء 70 أو أقل على احد مقاييس الذكاء الفردية للأطفال.

2 – قصور في السلوك التكيفي، للطفل، أي فيما يتعلق بكفاءته في الوفاء بالمستويات المتوقعة ممن هم في نفس عمره الزمني، وفي جماعته الثقافية، وذلك في اثنين على الأقل من المجالات التالية: التواصل، الاستفادة من إمكانيات المجتمع وموارده، والتوجيه الذاتى، والمهارات الأكاديمية الوظيفية، والعمل، الفراغ، الصحة، السلامة.

3 – أن يحدث ذلك حلال فترة النمو أى قبل سن 18 سنه.

2 - **التعريف السيكومتري** (Psychometric Definition)

اعتمد التعريف السيكومتري على نسبة الذكاء (I ، Q) كمحك في تعريف الإعاقة الفكرية، وقد اعتبر الأفراد الذين تقل نسبة ذكائهم عن 75 معاقين فكرياً، على منحنى التوزيع الطبيعي.

حيث اعتقد العلماء بأن اختبارات الذكاء قد تزودنا بمقدار كمى تستطيع من خلاله التعرف على حالة التخلف الفكري ، ولسنوات عديدة اعتبرت نسبة الذكاء 70 فما دون مؤشرا ومرشدا ودليلا على التمييز بين المتخلفين فكرياً وفي عام 1973 أشار لويس تيرمان Lewis وميرل Merrill الى أن استعمال مقياس بينيه للذكاء يتين أن هناك 5،6 % للعينة التى طبق اختبار الذكاء لبينيه 1973 يتراوح ما بين 70 – 79 وهذا قد وضع على حدود المتخلفين فكرياً Bor–del line Detective وأن 2،63 % من العينة كانت في مجموعة المتخلفين فكرياً Mentaly Delective ويتراوح نسبة ذكائها 69 فما فوق.

ويعتبر تصنيف تيرمان وميرك من أكثر التصنيفات شيوعا لتصنيف درجات الذكاء وقد كانت على النحو التالى:

70	فما فوق متخلف فكرياً
70 – 80	على حدود التخلف الفكري
80 – 90	مرتبة الغباء
90 – 110	عادى أو متوسط الذكاء
110 – 120	متفوق
120 – 130	متفوق جداً
130	فما فوق موهوب

وهناك تحديد لفئات التخلف الفكري طبقا لاختبارات بينيه ووكسلر وهما أكثر اختبارات الذكاء الفردية شيوعا في الاستخدام، وهى كما يلى:

فئات التخلف الفكري	نسبة الذكاء طبقا لاختبارات بينيه	نسبة الذكاء طبقا لاختبارات وكسلر
1 – التخلف الفكري البسيط Mild	من 68 – 52	من 69 – 55
2 – التخلف الفكري المتوسط Moderate	من 51 – 36	من 54 – 40
3 – التخلف الفكري الشديد Severe	35 – 20	من 39 – 25
4 – التخلف الفكري الحاد Pyofound	19 فما فوق	24 فما فوق

وقد حاول دول أن يعرف التخلف الفكري بأنه الفرد الذي يتصف بما يلى:

- ليس لديه القدرة على الكفاءة الاجتماعية مما يجعل الفرد غير قادر على التلاؤم والتكيف مع الجماعة.
- المستوى الفكري أقل لديه من العاديين
- ظهور حالة التخلف الفكري لديه قبل الولادة أو في السنوات الأولى من عمره
- سيكون متخلفاً فكرياً عند بلوغه مرحلة النضج
- إن أسباب تخلفه الفكري يعود لعوامل تكوينية أو وراثية أو نتيجة إصابته بمرض.
- أن حالة المتخلف فكرياً لا أمل في شفائه.

3 - **التعريف الاجتماعي** (Social Definition)

يركز التعريف الاجتماعي على مدى نجاح أو فشل الفرد في الاستجابة للمتطلبات الإجتماعية المتوقعة منه مقارنة مع نظرائه من المجموعة العمرية نفسها، وعلى ذلك يعتبر الفرد معوقاً فكرياً إذا فشل في القيام بالمتطلبات الاجتماعية المتوقعة منه.

ويعرف عادل عبدالله(2004)الإعاقة الفكرية في ضوء الكفاءة الاجتماعية للطفل المعاق فكرياً من المنظور الاجتماعي بأنه غير كفء اجتماعياً، ومهنيا ودون نظيره السوى في القدرة الفكرية، والاجتماعية، وعادة ما تبدأ منذ الميلاد أو في سن مبكرة من النمو، وتستمر حتى مرحلة الرشد، وهى حالة غير قابلة للشفاء التام، وتتسم بقصور واضح في الأداء الوظيفي. ويعتمد هذا المنظور على استخدام المقاييس الاجتماعية المختلفة التى تعمل على قياس مدى تكيف الفرد مع المجتمع وقدرته على الاستجابة للمتطلبات الاجتماعية المتوقعة من أقرانه في مثل سنه وفي جماعته الثقافية.

4 - تعريف الجمعية الأمريكية للإعاقة الفكرية

The American Association on Mental Retardaion، (AAMR) (Definition)

ينص تعريف الجمعية الأمريكية للإعاقة الفكرية إلى ما يلي:

تمثل الإعاقة الفكرية عدداً من جوانب القصور في أداء الفرد والتي تظهر دون سن 18 وتتمثل في التدني الواضح في القدرة الفكرية عن متوسط الذكاء (75 + أو – 5) يصاحبها قصور واضح في اثنين أو أكثر من مظاهر السلوك التكيفي مثل:

- مهارات الحياة اليومية
- المهارات الاجتماعية
- المهارات اللغوية
- المهارات الأكاديمية الأساسية
- مهارات التعامل بالنقود
- مهارات السلامة

5 - التعريفات السلوكية:-

هذه التعريفات تتخذ من ضعف الأداء الفكري والخصائص السلوكية، ونقص الكفاءة أو الصلاحية الاجتماعية social competence محكاً أساسياً لتحديد الإعاقة الفكرية حيث اعتمدت تلك التعريفات في نظرتها للإعاقة الفكرية على أبعاد متعددة كالقدرة الفكرية، والكفاءة الاجتماعية، وعلى المظاهر السلوكية، والسلوك التكيفي للأطفال المعاقين فكرياً. ويعتبر تعريف هيبر(Heber1959) أساسا للتعريفات الحديثة للإعاقة الفكرية حيث عرفه بأنه: حالة تتصف بمستوى وظيفي للعقل دون المتوسط تبدأ أثناء فترة النمو ويصحبها قصور في السلوك التكيفي، وقد أوضح المصطلحات المستخدمة في تعريفه واعتبرها معايير للتعرف على الشخص المعاق فكرياً على النحو التالى:

1 – أن يكون المستوى الوظيفي للعقل دون المتوسط: اى يقل عن مستوى أداء أقرانه العاديين بمقدار إنحرافيين معياريين إذا قيس الأداء على أحد اختبارات القدرة الفكرية العامة.

2 – أن يعانى الفرد من قصور في السلوك التكيفي: وهذا يعنى أن يتأخر نمو الفرد في نواحى: النضج، القدرة على التعلم، التكيف الاجتماعي.

3 – أن يحدث ذلك خلال فترة النمو: أي من بداية التكوين الى سن المراهقة حيث سن من 16 – 18 سنه كمعيار لنهاية فترة النمو الفكري.

كما قام جروسمان Grossman التعريف التالي الذي ينص على أن الإعاقة الفكرية يشير الى « حالة من انخفاض الأداء الفكري العام عن المتوسط بشكل ملحوظ يصاحبه عجز في السلوك التكيفي، ويظهر خلال مرحلة النمو، ويحدد جروسمان في هذا التعريف ثلاثة محددات للإعاقة الفكرية، وهى:

- **أداء فكري عام دون المتوسط:** وهو النتائج التى نحصل عليها باستخدام أحد مقاييس الذكاء العام المعدة لهذا الغرض، بحيث يكون هذا الأداء دون المتوسط بشكل دال، أى دون المتوسط بإنحرافيين معياريين على الأقل.
- **قصور في اليلوك التكيفي:** حيث يقل سلوك الفرد التكيفي عن من هم في مثل سنه.
- **فترة النمو:** هى الفترة الزمنية بين مولد الطفل وبين سن الثامنة عشر من عمر الطفل.

6 – **التعريفات التربوية:-**

ركزت تعريفات بعض العلماء من الناحية التربوية على أنها مشكلة تربوية وتعليمية، وقد ركزت تعريفاتهم لإعاقة الفكرية على مدى القصور في القدرة على التحصيل الدراسي، بالإضافة إلى القدرة على التوافق الاجتماعي في بيئة المدرسة. فقد عرفت كرستين إنجرام (Christine Ingram 1953) الطفل المعاق فكرياً بأنه الطفل الذى لا يستطيع التحصيل الدراسى في نفس سن زملائه في الفصل الدراسي وتقع نسبة ذكائه بين 50 :75، وتلق انجرام على هذا الطفل بطئ التعلم slow learner

ويعرف صالح هارون (1985) الطفل المعاق فكرياً بأنه الطفل الذى يعانى من تخلف وبطء في التحصيل وعدم القدرة على مسايرة برامج التعليم بالمدارس العادية بسبب تخلف قدراته الفكرية، ويفغشل في تحصيل المجردات والتعامل معها، وقد يستطيع إكتساب مبادئ القراءة والكتابة والحساب عن طريق برامج تعليمية خاصة فيسمى قابلا للتعلم educable او يفشل في إكتساب هذه المبادئ البسيطة فيسمى غير قابل للتعلم uneducable.

ويعرف ديان برادلى وآخرون (2000) إعاقة الفكرية بأنه» مصطلح يشير إلى أداء عقلى أقل من المتوسط، ويصاحبه قصور في السلوك التكيفي ويظهر في الفترة النمائية مما يؤثر على أداء الطفل التعليمي.

الجذور التاريخية لتطور الخدمات التربوية الخاصة بفئة الإعاقة الفكرية:-

اعتبرت مشكلة التخلف الفكري منذ أقدم العصور التاريخية مشكلة اجتماعية ونفسية، ويجب التعامل معها، لذلك فقد اختلفت وجهات النظر في كيفية التعامل مع هذه المشكلة، ففي العصور الإغريقية عمل الإغريق على تشخيص التخلف الفكري من خلال النواحى الجسمية وما يرافقها من تشوهات خلقية وقد اعتبروا أن المتخلف فكرياً غير صالح للحياة ويجب التخلص منه في مرحلة الطفولة.

أما في العصور الرومانية فقد كانوا أكثر تسامحا في تقبل المتخلفين فكرياً، وقد حظوا باهتمام أكثر من الإعاقات الجسدية وذلك بسبب اعتقادهم بأن المتخلف فكرياً يمكن علاجه ولكن المعوقين جسميا لا يمكن علاجهم.

وفي العصور المسيحية الأولى تغيرت النظرة الى المتخلفين فكرياً حيث أصبحت أكثر إنسانية اذ وفرت ألاماكن الخاصة لأيواء المتخلفين فكرياً ورعايتهم، وقد تغيرت هذه النظرة الإنسانية نحو هؤلاء المعوقين في بداية العصور الوسطى حيث استخدم

هؤلاء المتخلفين فكرياً كوسيلة للتسلية والترفيه لأبناء الطبقة الحاكمة في بعض المجتمعات الأوربية. وفي عهد النهضة أصبحت النظرة أسوأ مما كانت عليه حتى أنه أطلق على هذه العصور بالنسبة للمعوقين عصر السلاسل الحديدية أما في العصور الإسلامية فقد كانوا أكثر تقبلا لهؤلاء المتخلفين فكرياً حيث عرف المسلمون الكثير عن الانحرافات الفكرية وعن استخدام العلاج النفسى في معالجة هذه الحالات وقد استمرت هذه النظرة الإنسانية في التعامل والتقبل لهذه الفئة من خلال القرأن الكريم ومن الأحاديث النبوية الشريفة.

وفي الولايات المتحدة الأمريكية بدأ الاهتمام بالمتخلفين فكرياً عام 1850 م على يد سيجانم وكان ذلك في ولاية ماسوشيت اذ أسس مؤسسة لرعاية المتخلفين فكرياً، وفي عام 1876 تأسست الجمعية الأمريكية لرعاية المتخلفين فكرياً، وفي عام 1950 أسست الجمعية الأمريكية للآباء المتخلفين فكرياً، وقد بلغت ذروة الاهتمام بالتخلف الفكري في الولايات المتحدة الامريكية عام 1962 حيث تبنى الرئيس الأمريكي جون كنيدىJohn Kendey رعاية المتخلفين فكرياً وكذلك بدأ الاهتمام بهؤلاء المتخلفين فكرياً من قبل عدد من العلماء وعلى رأسهم العالم انطونى فتز هيربرت Anthony Fitz - Her-bart أذ نظر اتلى المتخلفين فكرياً نظرة علمية، ثم حاول جون لوك Jon Lookالتمييز بين الابله والمجنون.

وفي فرنسا كانت اول محاولة فعلية لتعليم الأطفال المتخلفين فكرياً بدأت على يد الدكتور ايتارد Itard عام 1798 عندما عثر على الطفل فيرون في الغابة وقد سمي الطفل أفيرون نسبة الى الغابة التى وجد فيها.

أما في القرن التاسع عشر فقد ظهر الاهتمام بشكل واضح من خلال المؤسسات والمراكز الخاصة بالمعوقين والتى كانت على يد هوريس مان Horaceman وكذلك على يد صمويل جيدلى Samuel - Gridley حيث اهتمت هذه المراكز والمؤسسات بإمكانية توفير الحماية والرعاية والتدريب للمتخلفين (Kirk - 1983) اما سيمون

وبينيه الفرنسيين فقد اظهروا الاهتمام بالعملية التربوية لهؤلاء المتخلفين فكرياً مما أدى إلى إنشاء وبناء أول اختبار للذكاء أما في الوطن العربى فقد بدأ الاهتمام بالمتخلفين فكرياً متأخرا، وظهر الاهتمام في جمهورية مصر العربية عام 1955 متمثلا في وزارة التربية والتعليم عندما عملت على تخصيص ثلاث صفوف في ثلاث مدارس ابتدائية لتعليم الأطفال المتخلفين فكرياً ثم بدأ عملية التوسع حتى بلغت في عام 1965 إلى حوالى 120 صف إضافة إلى أربع مؤسسات أخرى متخصصة في رعاية المتخلفين فكرياً.

وفي الكويت بدأ الاهتمام بالمتخلفين فكرياً عام 1960 بإنشاء مركزين للمعوقين فكرياً احدهم للذكور والآخر للإناث، وفي عام 1965 أنشأت وزارة الشؤون الاجتماعية والعمل مؤسسة ضعاف العقول لرعاية حالات التخلف الفكري الشديد.

أما في سوريا ولبنان فقد بدأ الاهتمام 1960 بإنشاء مؤسستين أهليتين في لبنان وفي سوريا أيضا تم إنشاء مؤسستين لرعاية المتخلفين فكرياً، أما في الأردن فقد بدأ الاهتمام متأخرا عن بقية الدول العربية في هذا المجال وقد كانت معظم المؤسسات التى أنشئت من قبل القطاع الأهلي والمؤسسات الأجنبية، ففي عام 1967 بدأت المؤسسة السويدية بتقديم خدماتها في مجال رعاية المتخلفين فكرياً وكان عملها في مدينة القدس من خلال إنشاء دار لرعاية المتخلفين فكرياً وقد زاد نشاط هذه المؤسسة بإنشاء ثلاث مدارس أخرى في أماكن مختلفة من الأردن وبلغ عدد المنتفعين عام 1975 حوالى 120 منتفعا، وفي عام 1970 تم إنشاء جمعية الصحة النفسية وكان من أهدافها رعاية المتخلفين فكرياً وكذلك المرضى النفسين وتأهيلهم وفي عام 1974 تم إنشاء جمعية الشابات المسلمات حيث تم إعداد مدرسة خاصة لرعاية المتخلفين فكرياً.

وكذلك عملت وزارة التنمية الاجتماعية على فتح عدد من المؤسسات لرعاية المتخلفين فكرياً ومنها مركز المنار الذى تأسس عام 1977 ويهدف الى:-

- تعليم وتدريب وتأهيل الأطفال المعاقين فكرياً والمحصورين في الفئات التالية(الأطفال ذوى التخلف الفكري المتوسط وما دون ممن تتراوح أعمارهم

من سن 3 – 6) (الأطفال الذين يعانون إضافة الى الإعاقة الفكرية صعوبات حركية وصعوبات نطقية واضطرابات نفسية.

- تقديم خدمات التوجيه والإرشاد الأسرى لأسر الأطفال المعاقين فكرياً.
- تقديم خبرات فنية والتدريب اللازم والمعلومات للفئات والهيئات التى لها علاقة بخدمات المعوقين فكرياً.
- تنمية قدرات المتخلفين فكرياً على السلوك الاجتماعي لمساعدتهم على الاندماج والتكيف مع البيئة الاجتماعية.

وكذلك هناك مؤسسات اخرى مثل مركز التأهيل والتشغيل المهنى ومركز المنار في محافظة اربد وكذلك بعض المراكز في منطقة الجنوب.

وفي 20 ديسمبر 1971 أعلنت الجمعية العامة للأمم المتحدة حقوق الأفراد ذوى التخلف الفكري U.N.Declaration of the Rights of Mentally Retarded Persons ، وفي عام 1975 ظهر قانون تضمن إقرار التعليم لكل الأطفال المعاقين Education for All Handicapped وتوفير التعليم العام الملائم والمجانى بغض النظر عن مدى خطورة الإعاقة، وحماية حقوق الأطفال والآباء في عملية اتخاذ القرار التربوية، ويتطلب ذلك تطوير برنامج تعليمي. خاص لكل معاق.

أسباب الإعاقة الفكرية:-

(Mental Retardaion Causes Of)

ان معظم أسباب الإعاقة الفكرية غير معروفة حتى الآن إذ تشير المراجع في هذا المجال الى اكتشاف 25 % من أسباب الإعاقة الفكرية وأن 75 % من هذه الأسباب هي غير معروفة حتى الآن.

وللإعاقة الفكرية أسباب كثيرة يصعب الفصل بينها، ويمكن تصنيفها إلى الآتي:

1 - **أسباب وراثية** (Hereditary)

2 - **أسباب بيئية** (Environmental)

أولاً: الأسباب الوراثية:- (Hereditary)

قد تنتقل الإعاقة الفكرية عن طريق الجينات بنفس الطريقة التي تنتقل بها الخصائص الجسمية والنفسية كالطول والقصر والنحافة والسمنة ولون الجلد.

قد تحدث الإعاقة الفكرية للطفل بسبب انتقال خصائص وراثية شاذة من الآباء تؤدي إلى اضطراب في التمثيل الغذائي في خلايا الجسم تؤدي بدورها إلى تلف في أنسجة الجهاز العصبي والمخ، وقد يكون هذا الشذوذ في الكروموسومات أو في الجينات التي تحملها الكروموسومات، وبذلك فإن أي خطأ في الكروموسومات أو في سلامة عملها يؤدي إلى اضطرابات بيوكيميائية (Biochemical) يسبب تلفاً في خلايا المخ أو الجهاز العصبي.

ومن هذه الأخطاء التي قد تحدث:

- زيادة كروموسوم في الخلية.
- غياب كروموسوم أو غياب جزء منه.
- انتقال كرموسوم أو جزء منه إلى كرموسوم آخر ليس نظيراً له، وتحدث هذه الحالة عادة في الكرموسوم رقم 15 الذي ينتقل هو أو جزء منه إلى الكرموسوم رقم 21.

وفيما يلي بعض الأمثلة التي يتضح فيها شذوذ الكرموسومات والتي تنتج عنها الإعاقة الفكرية:

متلازمة داون:- (Down Syndrome)

متلازمة تيرنر:- (Turner، s Syndrome)

متلازمة كلاينفلتر (Klinefelter، s Syndrome)

ثلاثي (د) (D Trisomy)

ثلاثي (هـ) (E Trisomy)

أما أمثلة شذوذ الجينات والتي تنتج عنها الإعاقة الفكرية تتضح فيما يلي:

مرض الفينيل كيتون يوريا (Phenyl keton urea)

مرض الجلاكتوسيميا (Galactosemia)

مرض تاي ــــ ساك (Tay – sach ، s disease)

اضطرابات الغدد الصماء

ضمور غدة الثيمس (Thymus gland)

نقص في وظيفة الغدة الدرقية (Hypothyrodism)

التشوهات الخلقية (Congenital anomalies)

مثل: صغر حجم الجمجمة (Microcephaly) و الاستسقاء الدماغي (Hy-drocephalus)

V العامل الرايزيسي (Rhesus factor)

ثانيا: الأسباب البيئية:- (Environmental)

يتعرض الطفل لكثير من العوامل التي تؤثر على جهازه العصبي كما تؤثر على أنسجة مخه والتي تؤدي في النهاية إلى الإعاقة الفكرية.

وتنقسم الأسباب البيئية الى ثلاثة أقسام:

- أسباب قبل الولادة (Prenatal)
- أسباب أثناء الولادة (Natal)
- أسباب بعد الولادة (Post natal)

أسباب قبل الولادة:- (Prenatal)

- الالتهابات الفيروسية والبكتيرية مثل (الجدري والتهاب الكبد الوبائي والحصبة الألمانية والزهري)
- تعرض الجنين أو الأم الحامل للإشعاعات.
- استخدام الأدوية والعقاقير الطبية أثناء فترة الحمل.
- إدمان المخدرات والكحوليات والتدخين.
- سوء تغذية الأم الحامل.
- صغر سن الأم وكبر سن الأم.

أسباب أثناء الولادة:- (Natal)

- إطالة فترة الولادة أو ضعف صحة الأم أو كبر حجم الجنين أو تضخم رأس الجنين أو نتيجة وضع الجنين في الرحم بطريقة غير طبعية.
- الوضع غير الطبيعي للمشيمة.
- أستخدام جفت الولادة (Delivery forceps)
- انفجار الجيب الأمامي مبكراً يؤدي الى مايسمى بالولادة الجافة
- الولادة السريعة والتي بها طلق سريع.

أسباب بعد الولادة:- (Post natal)

- التهاب أغشية المخ السحائية.
- التهاب أنسجة المخ.
- شلل المخ.
- إصابة المخ بالحوادث مثل السقوط من مرتفعات أو الاصطدام بجسم صلب.
- انخفاض في أداء الغدة الدرقية.
- نقص أو سوء التغذية.
- أسباب اجتماعية.
- أسباب مرضية

الفصل الثاني

1 - الإعاقة الفكرية بين الوراثة والبيئة.

2 - التصنيفات العالمية للإعاقة الفكرية.

- التصنيف الطبي.
- التصنيف التربوي.
- التصنيف السيكومترى.
- التصنيف الوراثي الجيني.

أولا:- الإعاقة الفكرية بين الوراثة والبيئة

الأسباب الوراثية للإعاقة الفكرية:-

المقدمة

كثيرا ما سمعنا عن أطفال مصابين بالإعاقة الفكرية وأنه يصيب الفرد فيجعله يختلف عن الذين يعيش معهم وكم رأينا في شوارع منطقتنا أطفال يتسمون بسمات تميزهم عن غيرهم في الشكل، حتى إن الأطفال الصغار كانوا يخشونهم ويهربون عند رؤيتهم فزعين إلى منازلهم، أو يطلقون عليهم مصطلح (الجنون)، كنا نرى كل هذا من دون علم بحقيقة الوضع الذي يحياه هذا الفرد المصاب بالإعاقة الفكرية، لهذا اخترنا هذا الموضوع عنوانا لبحثنا لنتعرف على الأسباب المختلفة للإصابة بالإعاقة الفكرية وندرك حقيقة أمرهم لنتلافي إنجاب أطفالا مصابين بإعاقة فكرية.

وسوف نتحدث عن الأسباب الوراثية والتي تنقسم إلى ثلاثة أقسام وهي انتقال خصائص وراثية شاذة وعوامل بيولوجية أخرى وأخيرا التشوهات الخلقية.

العوامل الوراثية

هناك أسباب كثيرة يمكن أن تسبب الإعاقة الفكرية والتي هي من الظواهر التي تعاني منها نسبة كبيرة من سكان العالم، فمنها ما هو معروف والبعض الآخر غير معروف ومن الأسباب المعروفة التي تؤدي إلى الإعاقة الفكرية وهي الأسباب الوراثية والأسباب البيئية وسوف نستعرض كلا من هذه الأسباب على حده والآثار المترتبة عليها.

- **الوراثة**

إن تطور الكائن الإنساني يتأثر بعاملين أساسيين هما الوراثة التي تتوارث الأجيال اللاحقة خصائصها وقدراتها البيولوجية من الأجيال السابقة، والثاني هو البيئة وتشمل

(البيئة الاجتماعية والمادية)، فالوراثة يعنى بها جميع المؤثرات التي تنتقل بيولوجيا من الآباء إلى الأبناء في لحظة التلقيح.

وحيث يحدث في تلك اللحظة أمورا ثلاثة عظيمة الأهمية في حياة الفرد وهي:

- يكتسب الفرد جميع إمكاناته الوراثية.
- يتحدد جنس الكائن في تلك اللحظة.
- قد يحدث في تلك اللحظة أن يتم أكثر من تلقيح واحد.

ولذلك نرى أن الوراثة عامل هام في التطور الإنساني وإن الجينات هي الوسيلة المباشرة للوراثة، ومن هنا تظهر السمات الوراثية لكل من الوالدين في الجنين ومن ضمن تلك السمات وراثة الإعاقة الفكرية والتي تلعب الوراثة دورا كبيرا في حدوث الإعاقة الفكرية ولا سيما إذا كان أحد الوالدين يعاني من إعاقة فكرية.

• مفهوم وراثة الإعاقة الفكرية

قبل التطرق إلى الأسباب التي تؤدي إلى الإعاقة الفكرية يجب معرفة مفهوم وراثة الإعاقة الفكرية وكيف تتم تلك الوراثة....

يرى بنروز (Penrose) أن الطفل قد يرث الإعاقة الفكرية من والديه وأجداده عن طريق جينات سائدة، والتي تؤدي إلى الإعاقة الفكرية، التي تظهر في جميع الأجيال بنسبة 1: 3 بحسب قانون مندل في الوراثة، وتنتج هذه الإعاقة عن طريق اقتران كروموسومات أو جينات غير متآلفة.

وقد يرث الطفل الإعاقة الفكرية من والديه وأجداده عن طريق جينات متنحية تؤدي إلى إعاقة فكرية متنحية (والمقصود بالجينات المتنحية هي التي لا تظهر على أي من الوالدين ولكنهما حاملان لها وقادران على توريثها). وينتج منها خصائص مرضية واضطرابات بيوكيميائية تنتقل من الوالدين أو أحدهما إلى الجنين فتؤذي دماغه وجهازه العصبي. وتأتى وراثة هذه الخصائص من الجد الأعلى، ويحتمل

ظهورها في زواج الأقارب أكثر من زواج غير الأقارب، وتسبب حوالي 20 % إلى 40 % من حالات الإعاقة الفكرية الشديدة، والمتوسطة.

مما سبق يتضح لنا أن وراثة الإعاقة الفكرية تعني إما يكون الطفل قد ورث خاصية مرضية بيوكيميائية تتلف خلايا دماغه وجهازه العصبي، ومن ثم تؤدي إلى إعاقة فكرية، ونرى أن تلك الخاصية يحتمل ظهورها بشكل كبير الأقارب.

• كيف تتم الوراثة؟

اختلفت الآراء حول الطريقة التي تنتقل بها الإعاقة الفكرية من الآباء إلى الأبناء، فظهرت عدة نظريات حيث افترض بعض الباحثين أن الإعاقة الفكرية مرض كالزهري والسل ينتقل عن طريق جرثومة موجودة في دم الوالدين أو أحدهما، وتنتج عن إدمان شرب الكحوليات والمخدرات والتسمم بالرصاص وزيادة نسبة النيكوتين والنيترون في الدم.

وافترض باحثون آخرون إن التخلف الفكري ينتقل عن طريق الجينات بنفس الطريقة التي تنتقل بها الخصائص الجسمية والنفسية الأخرى.

لذلك فنرى أن الطريقة أو الافتراض الثاني أفضل من الأول وذلك لأن الإعاقة الفكرية ليست مرضا ولا توجد جرثومة معروفة تسببه، لكن الافتراض الثاني بوراثة الإعاقة الفكرية عن طريق الجينات فهو افتراض مأخوذ به ومعروف، وذلك لأن الجينات هي التي تحمل الخصائص الوراثية، وتحدد صفات الطفل الجسمية والنفسية والتي تأتيه من والديه وأجداده.

تتم وراثة الإعاقة الفكرية عندما يخترق الحيوان المنوي للذكر الغلاف الخارجي للبويضة الأنثوية حتى يلتصق نواته بنواتها، فتنشأ الخلية الأولى التي تضم 46 كروموسوما (23 كروموسوما من الأب و23 كروموسوما من الأم).

ويحمل كل كروموسوم مئات الجينات التي تحمل الصفات الوراثية، وتنقلها من الآباء إلى الأبناء، فإذا كانت الجينات في الوالدين متماثلة ظهرت الصفة الوراثية التي تحملها الجينات بصورة أصيلة، أما إذا كانت الجينات غير متماثلة، فتظهر الخاصية الوراثية من جديد في الأجيال القادمة. وهذا يعني وجود جينات تحمل خاصية الإعاقة الفكرية عند كلا الوالدين يجعل احتمال ظهور الإعاقة الفكرية في أبنائهما كبيراً، وينخفض هذا الاحتمال إذا كان أحد الوالدين يحمل الخاصية والآخر لا يحملها، لأن في هذه الحالة إما أن تظهر خاصية الإعاقة الفكرية في الأبناء، أو تختفي لتظهر في الأحفاد عندما تتوافر لها الظروف المناسبة.

لذلك فيجب على الأشخاص قبل الزواج القيام بفحص أنفسهم في المستشفي وذلك للتأكد من عدم وجود أي عوامل جينية التي تؤدي إلى الإصابة بالأمراض الوراثية والتي منها الإعاقة الفكرية.

- **الأسباب الوراثية للإعاقة الفكرية**

على الرغم من كثرة الأسباب الوراثية التي تسبب الإعاقة الفكرية وتنوعها فقد أصبحت بعض هذه الأسباب معروفة عند الأفراد والبعض الآخر غير معروف، ولقد قسمت الأسباب الوراثية المعروفة التي تسبب الإعاقة الفكرية إلى ثلاثة أقسام وهي انتقال خصائص وراثية شاذة، عوامل بيولوجية والتشوهات الخلقية وسوف نستعرض كلا منها على حده للتعرف على تقسيماتها والعوامل المرتبطة بها.

- **انتقال خصائص وراثية شاذة**

قد يصاب الطفل بالإعاقة الفكرية لا بسبب أن والدية معاقان فكرياً فقط، ولكن بسبب انتقال خصائص وراثية شاذة، تؤدي إلى اضطراب في التمثيل الغذائي في خلايا الجسم، وبالتالي ينتج عنها تلف في خلايا الدماغ والجهاز العصبي والذي يؤدي إلى الإعاقة الفكرية.

وقد كشف العلم في الخمسين سنة الماضية عن وجود نوعين من الخصائص الوراثية الشاذة وهي:

- شذوذ الكروموسومات.
- شذوذ الجينات.

وسوف نتناول كلا منها على حده والأعراض المرتبطة بها وكيفية حدوثها.

• شذوذ الكروموسومات:

الكروموسومات عبارة عن مكونات الخلية وهي صغيرة جدا يحمل كلا منها مئات الجينات ويمكن ملاحظتها خلال انقسام الخلية في الإنسان. وتحتوي خلية الإنسان على (46) كروموسوما مرتبة في (23) زوجا وكما هو معروف فإن الكروموسومات تحمل الجينات التي تحدد الميراث البيولوجي للفرد، باستثناء رقم (23) والذي يعتبر مسؤولا عن تحديد جنس الجنين. وفي بعض الأحيان يحدث خلل أو اضطراب في انقسام الكروموسومات أثناء نموها وانقسام البويضة الملقحة مثل:

- انشطار أحد الكروموسومات بشكل غير طبيعي.
- زيادة في عدد الكروموسومات.
- حدوث خطأ في التصاق كروموسوم بآخر.
- نقصان في عدد الكروموسومات.

وهناك عوامل مختلفة قد تؤدي إلى شذوذ الكروموسومات مثل التعرض للإشعاعات الضارة والإصابات الفيروسية الشديدة أثناء الحمل وتأثير العقاقير الطبية والمواد الكيماوية المختلفة.

مما سبق يتضح لنا أن الكروموسومات عامل مهم جدا في إصابة الجنين بالإعاقة الفكرية أو في سلامته من الأمراض، حيث يتعرض الطفل لكثير من العوامل التي تؤثر على جهازه العصبي كما تؤثر على أنسجة مخه والتي تؤدي في النهاية إلى الإعاقة الفكرية.

ثانيا: الأسباب البيئية (Environmental)

تنقسم الأسباب البيئية إلى ثلاثة أقسام:

1 - **أسباب قبل الولادة** (Prenatal)

2 - **أسباب أثناء الولادة** (Natal)

3 - **أسباب بعد الولادة** (Post natal)

أولا: أسباب قبل الولادة (Prenatal)

- الالتهابات الفيروسية والبكتيرية مثل (الجدري والتهاب الكبد الوبائي والحصبة الألمانية والزهري).
- تعرض الجنين أو الأم الحامل للإشعاعات.
- استخدام الأدوية والعقاقير الطبية أثناء فترة الحمل.
- إدمان المخدرات والكحوليات والتدخين.
- سوء تغذية الأم الحامل.
- صغر سن الأم وكبر سن الأم.

ثانيا: أسباب أثناء الولادة (Natal)

- إطالة فترة الولادة أو ضعف صحة الأم أو كبر حجم الجنين أو تضخم رأس الجنين أو نتيجة وضع الجنين في الرحم بطريقة غير طبيعية.
- الوضع غير الطبيعي للمشيمة.
- استخدام جفت الولادة (Delivery forceps) .
- انفجار الجيب الأمامي مبكراً يؤدي إلى ما يسمى بالولادة الجافة .
- الولادة السريعة والتي بها طلق سريع.

ثالثا: أسباب بعد الولادة (Post natal)

- التهاب أغشية المخ السحائية.
- التهاب أنسجة المخ.
- شلل المخ.
- إصابة المخ بالحوادث مثل السقوط من مرتفعات أو الاصطدام بجسم صلب.
- انخفاض في أداء الغدة الدرقية.
- نقص أو سوء التغذية.
- أسباب اجتماعية.
- أسباب مرضية.

إن حدوث أي خلل في تركيب تلك الكروموسومات أو في انقسامها يؤدي إلى الإصابة بالإعاقة الفكرية وقد وجدنا أن هنالك بعض العوامل التي تسبب حدوث ذلك الشذوذ.

تشخيص الإعاقة الفكرية:-

يعد تشخيص الإعاقة الفكرية مسألة متعددة الجوانب ذات أبعاد عدة منها الطبي، الفكري، الاجتماعي، التربوي، الانفعالي، وعلى هذا فهي تتعلق بالماضي والحاضر وسوف تؤثر في المستقبل.

ويؤكد حامد زهران (1978) أنه يجب على الوالدين والمربين المبادرة بالتشخيص المبكر لحالات الضعف الفكري حتى يمكن اتخاذ الإجراءات اللازمة لمساعدتهم في الوقت المناسب ويجب أن يقوم تشخيص الإعاقة الفكرية على ما يلي:-

- **الفحص النفسي:** ويحدد ذكاء الفرد ومدى توافقه الانفعالي
- **الفحص الطبي والعصبي:** فحص النمو الجسمي العام وفحص الجهاز العصبي وإجراء الفحوص لمعملية للدم ووظائف الغدد الصماء

- **التحصيل الأكاديمي** ومستوى التقدم الدراسي
- **البحث الاجتماعي:** يدرس حالته وأسرته مستوى نضجه وتوافقه الاجتماعي.

وأشار فاروق صادق (1996) إلى أن عملية تشخيص التخلف الفكري تقترب من مفهوم التقييم الشامل المتعدد الأوجه. كما هو المتبع في دراسة الحالة فيشمل أولاً تقرير عن:

1 - النواحي الطبية والتكوينية
2 - الناحية الاجتماعية
3 - التاريخ التعليمي
4 - الناحية النفسية الكلينيكية

لذلك فإن الاتجاه التكاملي في تشخيص الإعاقة الفكرية هو:

1 - التشخيص الطبي: يتضمن عدد من الجوانب منها (تاريخ الحالة الوراثي - أسباب الحالة وظروف الحمل - ومظاهر النمو الجسمي للحالة واضطراباتها والفحوص المخبرية اللازمة).
2 - التشخيص السيكومتري: يقوم به أخصائي نفسي ويتضمن تقرير عن القدرة الفكرية للمفحوص باستخدام إحدى مقاييس القدرة الفكرية.
3 - التشخيص الاجتماعي: يقوم أخصائي في التربية الخاصة ويتضمن تقرير عن درجة السلوك التكيفي للمفحوص باستخدام إحدى مقاييس السلوك التكيفي.
4 - التشخيص التربوي: يقوم به أخصائي التربية الخاصة ويتضمن تقرير عن المهارات الأكاديمية للمفحوص باستخدام إحدى مقاييس المهارات الأكاديمية وجمع البيانات المتعلقة بالفرد لغرض تسكينه في المكان المناسب، إضافة إلى أدوات التشخيص المقابلات والاختبارات والبيانات الطبية، وتاريخ العائلة.

تشخيص الإعاقة الفكرية:-

أن الهدف الأساسي من عملية تشخيص الإعاقة الفكرية هو تقديم الرعاية المتكاملة والشاملة وفي الوقت المناسب.

لذا يجب أن يتم التشخيص من خلال الأبعاد التالية:

البعد الطبي

(التاريخ الوراثي، المظهر الجسمي والحركي، العوامل المسببة، الفحوصات المخبرية).

البعد السيكومتري

(مقاييس القدرة الفكرية مثل مقياس ستانفورد بينيه للذكاء ومقياس وكسلر للذكاء)

البعد الاجتماعي

(مقاييس السلوك التكيفي مثل مقياس الجمعية الأمريكية AAMR، ABS)

البعد التربوي

(مقياس التحصيل التربوي مثل مقاييس المهارات اللغوية، العددية، القراءة، الكتابة، . . . . . الخ) تشخيص الإعاقة الفكرية

إن الهدف الأساسي من عملية تشخيص الإعاقة الفكرية هو تقديم الرعاية المتكاملة والشاملة وفي الوقت المناسب.

لذا يجب أن يتم التشخيص من خلال الأبعاد التالية:

البعد الطبي

(التاريخ الوراثي، المظهر الجسمي والحركي، العوامل المسببة، الفحوصات المخبرية)

البعد السيكومتري

(مقاييس القدرة الفكرية مثل مقياس ستانفورد بينيه للذكاء ومقياس وكسلر للذكاء)

البعد الاجتماعي

(مقاييس السلوك التكيفي مثل مقياس الجمعية الأمريكية AAMR، ABS)

البعد التربوي

(مقياس التحصيل التربوي مثل مقاييس المهارات اللغوية، العددية، القراءة، الكتابة، . . . . . الخ)

ثانيا:- التصنيفات العالمية للإعاقة الفكرية:-

تصنف الإعاقة الفكرية إلى عدة تصنيفات مثل:

- التصنيف الطبي (Medical Classification).
- التصنيف التربوي (Educational Classification).
- تصنيف الجمعية الأمريكية للإعاقة الفكرية (System AAMD Classifi-cation).
- التصنيف السيكومترى.
- التصنيف وفقا لأسباب الإعاقة.
- التصنيف الاجتماعي.

أولا - التصنيف الطبي (Medical Classification)

يقوم التصنيف الطبي على أساس تصنيف حالات الإعاقة الفكرية وفقاً لأسبابها وخصائصها الإكلينيكية المميزة.

ويتضمن هذا التصنيف مسميات مثل:

1 - **متلازمة داون:-** (Down Syndrome)

وهى من أكثر الأنماط الأكلينيكية شيوعا وتنتشر بنسبة (1: 700) أي يولد طفل ذوى عرض داون كل 700 طفل عادى وتكثر هذه الإعاقة بين أمهات الأطفال فوق الأربعين وتتميز بوجود جينات شاذة زائدة في الكروموسوم(21) في خلايا الجسم وبذلك تزيد عدد الكروموزمات إلى (47) بدلا من (46) في الخلية الواحدة وينتج هذا الكروموزوم غالبا من أحد ثلاث احتمالات:

- شذوذ في انقسام خلايا البويضة قبل الحمل.
- شذوذ في انقسام الخلايا التي يتضمنها الحيوان المنوي قبل أن يتم الحمل.
- شذوذ في انقسام الخلايا التي تتضمنها البويضة الملقحة بعد ان يتم الحمل.

- بحيث تؤدى بالطفل إلى الإعاقة الفكرية التي يتراوح مداها بين الإعاقة الفكرية البسيطة والمتوسطة. وتكون رأس الطفل الذي لديه عرض داون صغيرة واستقامة غير طبيعية في شكل عظام الوجه وعيون مسحوبة للخارج من على الأطراف ويوجد نقط بيضاء في شكل حلق دائرى منتظم والأنف قصيرة ومسطحه ومنبطحة والفم يكون صغيرا ويبقى مفتوح نظرا لكبر حجم اللسان وبروزه للخارج وكما تظهر تشققات في اللسان وضعف في الأسنان، كما أن بها تشوه سواء في الشكل الخارجي الظاهر أو الجذور وهذا ينطبق على الأسنان اللبنية أو الدائمة وتظهر الأسنان الخلفية قبل الأمامية والرقبة عريضة وقصيرة مع ارتخاء الجلد على جانبي الرقبة وفي مؤخرتها بشكل ملحوظ وتبدو الذقن صغيرة والشفتان رفيعتان وحافتان الأذن صغيرتان وبهما تشوهات وضعف الأصابع كما يوجد فراغ بين إصبع القدم الكبير والذى بجواره وأحيانا يوجد إصبع زائد كما يكون سطح الجلد سميك وجاف ويوجد ارتخاء في كل عضلات الجسم.

2 - **الاستسقاء الدماغي** (Hydrocephalus)

يولد الطفل بدماغ كبيرة مملوءة بالسائل الشوكى مع ضمور في أنسجة المخ نظرا لضغط هذا السائل وأحيانا ما يلجأ أطباء الجراحة إلى أجراء عملية جراحية لخفض هذا الضغط وغالبا ما يصاب الطفل بإعاقة فكرية شديدة.

3 - **صغر حجم الدماغ** (Microcephaly)

ترجع هذه الحالة إلى مرض الزهري الوراثي أو إصابة الجنين في الشهور الأولى من الحمل ويصل حجم الجمجمة إلى نصف حجم الجمجمة العادية الأمر الذي لا يسمح بنمو المخ فيظل الطفل رغم استمرار نموه متأخرا مما يصاحبه إعاقة فكرية شديدة.

4 - كبر حجم الدماغ (Macrocephaly)

تعتبر من الحالات النادرة ويكبر فيها المخ والوزن لدرجة كبيرة وتنشأ نتيجة تضخم أجزاء من المخ، يتبعها كبر حجم الجمجمة الذي قد يلاحظ منذ الميلاد، فتظهر الجمجمة مربعة أكثر منها مستديرة ولا يتبعها كبر في الفجوات داخل المخ.

5 - الفينيل كيتون يوريا (Phenyl keton urea)

ينتج عن اضطراب في التمثيل الغذائي ناتج عن فقدان أنزيم حامض الفينلين الذى يفرزه الكبد ويساعد هذا الإنزيم على المصادر الغذائية مثل الحليب وتحويله إلى Tyrosine . وبسبب فقدان الإنزيم فإن حامض غير المؤكسد يتجمع في الدم والأنسجة الأخرى بنسبة مرتفعة مما يؤدى إلى آثار سامة بالنسبة للخلايا العصبية في الدماغ والطفل المصاب بهذه الحالة PKU قد يبدو طبيعيا عند الولادة، ولكن استمرار تناول الطفل للطعام المحتوى على حامض الفيتالين مع العجز عن تحليلها وأكسدتها يؤدى إلى تراكمها في دم الطفل مما يؤدى بدوره إلى إتلاف متزايد لخلايا الدماغ. وتظهر حالات PKU لدى الأطفال كصفة متنحية حيث يحمل الأبوان هذه الحالة كصفة ناقلة كشرط أساسي لحدوث حالات الـ PKU ويتصف أبناء الأمهات الناقلات للمرض بأنهم عاديين عند الولادة ولكن أعراض الحالة تبدو عليهم فيما بعد بسبب التمثيل الغذائي لديهم، وخاصة عند تناولهم للمواد التي تحتوى على مادة الفينلنين والموجود في المواد البروتينية، وخاصة الحليب.

ومن الناحية الطبية أصبح من الممكن اكتشاف هذه الحالة عند الطفل في الأيام والأسابيع الأولى من عمره عن طريق مجموعة فحوصات تجرى على الدم.

6 - القماءة أو القصاع (Critinism)

ينتج عن إضرابات في الغدة الدرقية وخاصة نقص هرمون التيروكسين وتقع حالات القماءة في فئة الإعاقة الفكرية المتوسطة والحادة، ويكون الفرد قصيرا لا يتجاوز طوله (80 – 90 سم) في الرشد.

7 – **الشلل الدماغي** Cerebral Palsy

تنتشر في حالات الإعاقة الفكرية المتوسطة أو الشديدة، ومن أسبابها اختناق الجنين الناشئ عن عدم وصول الدم إلى المخ لمدة ثلاث دقائق، ويحدث في الولادات المبكرة أو انتزاع الجنين من المشيمة أو الضغط عليه أو التواء الحبل السري أو التسمم أو القصور في تكوين المخ، وقد يكون الشلل السحائى أحادى يصيب أحد الأطراف الأربعة أو ثنائي، أو ثلاثي أو رباعي.

8 – **حالات الصرع** Epilepsy

هو اضطراب مزمن يصيب المخ ويتسم بحدوث نوبات متكررة نتيجة تدفق شحنات أو نبضات كهربية زائدة من الخلايا المخية والتي تؤدى إلى توقف جميع الوظائف العصبية الطبيعية عند حدوثه، والنوبات الصرعية حالة مزمنة متكررة الحدوث بدون استثارة والنتيجة تكون تشنجات توترية وغياب جزئى أو كلى وحركات لا إرادي وارتجاف عضلي وسلوك إلى أو السقوط المفاجئ، والنوبات الصرعية قد تحدث نتيجة أي سبب يكون له تأثير على الدماغ، أو أسباب وراثية.

9 – **الإعاقة الفكرية الحضارية الأسرية** Cultural Familial

تشمل هذه الفئة الإعاقة الفكرية المعتدلة بدون وجود أي أعراض مرضية للمخ والسبب وراء الإصابة بهذه الإعاقة يرجع إلى الجينات ذات الآفات، وغالبا ما تحدث هذه الإعاقة في الأسر التي يتم فيها زواج الأقارب، وبعض الدراسات تؤكد حدوث هذه الإصابة بين الأسر ذات الطبقة الاجتماعية والاقتصادية المنخفضة، وغالبا ما يكون الأقارب هم أنفسهم ذوى إعاقة فكرية، ويتم تشخيص هذه الإعاقة على أساس:

- وجود تاريخ أسرى بانخفاض نسبة الذكاء
- يكون الأشقاء والأقارب لهذه الفئة هم أنفسهم معاقين فكرياً.

ثانيا التصنيف التربوي (Educational Classification)

يهدف التصنيف التربوي إلى وضع الأفراد المعاقين فكرياً في فئات تبعاً للقدرة على التعلم، وذلك من إجل تحديد أنواع البرامج التربوية اللازمة لهؤلاء الأفراد.

ويتضمن هذا التصنيف ثلاث فئات هي:

- **فئة القابلين للتعلم** (Educable Mentally Retarded)

تقابل حالات القابلين للتعلم حالات الإعاقة الفكرية البسيطة وفق تصنيف متغير الذكاء لإعاقة الفكرية البسيطة(50 – 70) ويتم التركيز لهذه الفئة على البرامج التربوية الفردية أو ما يسمى بالخطة التربوية الفردية Individualized Educational Plan، IEP ويتضمن محتوى المنهاج الأطفال القابلين للتعلم المهارات الاستقلالية والمهارات الحركية، والمهارات اللغوية، والمهارات الأكاديمية كالقراءة والكتابة والحساب، والمهارات المهنية، والمهارات الاجتماعية ومهارات السلامة والمهارات الشرائية.

- **فئة القابلين للتدريب** (Trainable Mentally Retarded)

تقابل حالات القابلين للتدريب وفق هذا التصنيف حالات الإعاقة الفكرية المتوسطة وفق تصنيف متغير الذكاء للإعاقة(30 – 50) ولهذه الفئة نفس الخصائص الفكرية والجسمية والاجتماعية لفئة الإعاقة الفكرية المتوسطة، ويتم التركيز لهذه الفئة على البرامج المهنية وخاصة برامج التهيئة، وبرامج التأهيل المهنى.

- **فئة الاعتماديون** (Severly and profoundly Handicapped)

تقابل حالات الاعتماديون وفق هذا التصنيف حالات الإعاقة الفكرية الشديدة وفق تصنيف متغير الذكاء للإعاقة الفكرية الشديدة، ويتم التركيز في برامج هذه الفئة على مهارات الحياة اليومية.

ثالثا تصنيف الجمعية الأمريكية للإعاقة الفكرية (System AAMD Classification)

يعتبر تصنيف الجمعية الأمريكية للإعاقة الفكرية من أكثر التصنيفات قبولاً بين المختصين في هذا المجال.

ويتضمن تصنيف الجمعية الأمريكية للإعاقة الفكرية الفئات التالية:

- الإعاقة الفكرية البسيطة (Mild Retardation).
- الإعاقة الفكرية المتوسطة (Moderate Retardation .
- الإعاقة الفكرية الشديدة (Severe Retardation) .
- الإعاقة الفكرية الشديدة جداً (Profound Retardation .

وتعرف هذه الإعاقات كالآتي:

1 - الإعاقة الفكرية البسيطة:

وهم الأطفال الذي تتراوح نسبة ذكائهم ما بين(55 – 75) درجة على مقاييس الذكاء.

وهذه الفئة قادرة على التعليم مثل: تعلم المهارات ت الأكاديمية البسيطة كالقراءة والكتابة والحساب .

والنمو الجسمي لهذه الفئة مقارب للنمو الجسمي للطفل العادي مثل محيط الرأس والطول والوزن والمهارات الحركية العامة.

2 - الإعاقة الفكرية المتوسطة:

وهم الأطفال الذي تتراوح نسبة ذكائهم ما بين (25 – 55) درجة على مقاييس الذكاء .

وهذه الفئة لديه صعوبة في تعلم المهارات الأساسية البسيطة كالقراءة والكتابة والحساب وإنما قادرة على التأهيل المهني.

والنمو الجسمي لهذه الفئة لديهم العديد من المشاكل الجسمية في الطول والوزن والمهارات الحركية العامة والدقيقة مثل مشكلات في المشي والوقوف والجري واستعمال الأدوات اليومية ومشكلات في الكتابة وتصاحب هذه الفئة مشكلات صحية مثل المشكلات الصحية البصرية والسمعية .

3 - الإعاقة الفكرية الشديدة:

وهم الأطفال الذي تقل نسبة ذكائهم عن (25) درجة على مقاييس الذكاء .

وهذه الفئة غير قادرة على التعليم والتدريب والتأهيل، ويطلق عليهم الاعتماديون الذين يحتجون إلى رعاية، ويظهر لهم مشاكل في (الطول، والوزن، وشكل الرأس، والمهارات الحركية العامة كالمشي وصعوبة بالغة في المهارات الحركية، ويظهر لهذه الفئة مشاكل صحية كالأمراض المزمنة مثل حالات الصرع، وحالات الشلل الدماغي أو حالات كبر / صغر / استسقاء الدماغ، وكذلك بعض المشكلات الحسية والسمعية والبصرية.

وفي عام 1992 اختلفت طريقة تصنيف الجمعية الأمريكية للإعاقة الفكرية فصارت تشمل: مستويات تحدد مدى الدعم المختص الذي يحتاج إليه الطفل

وتنقسم المستويات كالتالي:

- **الدعم المتقطع:** وهو الدعم أو التدخل عند الحاجة فقط.
- **الدعم المحدود:** وهو الدعم المحدود لفترة زمنية محددة .
- **الدعم الواسع:** وهو الدعم المنظم في البيت أو المدرسة أو العمل.
- **الدعم المنتشر:** وهو الدعم العام في جميع الظروف.

وبدلاً من تسمية الطفل المعاق إعاقة فكرية شديدة أصبح يعّرف بأنّه الطفل الذي يحتاج إلى دعم منتشر في الاعتماد على النفس.

رابعاً التصنيف السيكومترى(وفقا لمتغير الذكاء)

يعتمد هذا التصنيف على استخدام نسبة الذكاء كمعيار للمستوى الوظيفي للقدرة الفكرية العامة، فمن المعروف أن الأفراد يتوزعون حسب الذكاء توزيعا اعتدالياً بين الناس، وأن الفرد متوسط الذكاء يحصل على (100) درجة في اختبار ذكاء مقنن، ومن المعروف أن معظم الناس تقع نسب ذكائهم في وسط المنحنى الاعتدالي المعياري لتوزيع الذكاء، بينما تقع فئة الإعاقة الفكرية على الطرف الأدنى للتوزيع، والموهوبين على الطرف الأعلى للتوزيع، والجدول التالي يوضح فئات الإعاقة طبقا لمتغير الذكاء.

جدول (1)

فئات الإعاقة الفكرية طبقا لمتغير الذكاء

م	فئة الإعاقة الفكرية	نسبة الذكاء
1	فئة المورون Moron	تتراوح نسبة الذكاء ما بين 50 – 70 درجة
2	فئة البلهاء Imbecile	تتراوح نسبة الذكاء ما بين 25 – 49 درجة
3	فئة المعتوهين Idiot	نسبة الذكاء أقل من 25 درجة

خامساً التصنيف وفقا لأسباب الإعاقة:-

يقسم هذا التصنيف الإعاقة الفكرية تبعا للأسباب التي تؤدى إلى حدوثها وفيما يلي جدول يعرض هذا

جدول (2)

فئات الإعاقة الفكرية تبعا لأسباب الإعاقة

م	فئة الإعاقة الفكرية	سبب الإعاقة الفكرية
1	إعاقة فكرية أولية Primary Intellectual Disability	وهى الحالات التي يرجع سببها إلى الأسباب الوراثية
2	إعاقة فكرية ثانوية Secondary Intellectual Disability	وهى الحالات التي يرجع سببها إلى الأسباب البيئية
3	إعاقة فكرية مختلطة Mixed Intellectual Disability	وهى الحالات التى ترجع أسبابها إلى الأسباب الوراثية والبيئية معا

سادساً التصنيف وفقاً للمنظور الاجتماعي:-

يعتبر هذا المنظور الإعاقة الفكرية ظاهرة اجتماعية ويركز على مدى نجاح أو فشل الفرد في الاستجابة للمتطلبات الاجتماعية Social demands المتوقعة منه مقارنة مع نظائره في نفس المرحلة العمرية، وعلى ذلك فيعتبر الفرد ذا الإعاقة الفكرية عندما يفشل في القيام بالمهام الاجتماعية المتوقعة منه إلى جانب النقص في الحد الأدنى من الذكاء العام يوجد عجز من الاستفادة بالحياة المدرسية أو المهنية أو الاجتماعية. وظهرت بعد ذلك مقاييس السلوك التكيفي

القائمة على قصور في النضج الاجتماعي، ويعتمد هذا التصنيف على السلوك التكيفي ومدى كفاءة الفرد في الاعتماد على نفسه، والوفاء بالمطالب والواجبات الاجتماعية، أو التكيف في الاحتياجات المادية والاجتماعية البيئية والجدول التالي يوضح ذلك:

جدول (3)

فئات الإعاقة الفكرية تبعا لنسبة التكيف

م	فئات الإعاقة الفكرية	نسبة التكيف
1	الإعاقة الفكرية البسيطة	تتراوح نسبة التكيف ما بين 84 – 71
2	الإعاقة الفكرية المتوسطة	تتراوح نسبة التكيف ما بين 70 – 58
3	الإعاقة الفكرية الشديدة	تتراوح نسبة التكيف ما بين 57 – 45
4	الإعاقة الفكرية الحادة	نسبة التكيف أقل من 44

خصائص الإعاقة الفكرية:-

يتشابه المعاقون فكرياً في صفة واحدة وهى الإعاقة ويختلفون في كافة المظاهر. يمكن حصر خصائص المعاقين فكرياً العامة في خمسة جوانب هي كما يلي:

- **الخصائص الجسمية:-**

تأخر في النمو الجسمي، صغر الحجم ويكونوا أقل وزناً من أقرانهم ويعانون من تشوهات جسمية وتأخر في الحركة و الاتزان.

- **الخصائص الفكرية:-**

يتمتعون بذكاء أقل وتأخر النمو اللغوي مع الضعف في: الذاكرة، الانتباه، الإدراك، التخيل، التفكير، الفهم والتركيز.

- **الخصائص الاجتماعية:-**

يعانون غالبا من ضعف في التكيف الاجتماعي، نقص في الميول والاهتمامات، عدم تحمل المسئولية الانعزالية، العدوانية مع تدنى مفهوم الذات.

- **الخصائص العاطفية والانفعالية:-**

وهي عدم الاتزان الانفعالي، عدم الاستقرار وكثرة الحركة، سرعة التأثر أحياناً وبطء التأثر أحياناً أخرى مع ردود الفعل أقرب ما تكون إلى المستوى البدائي.

الفصل الثالث

نظريات الذكاء وتفسير الإعاقة

- نظرية سبيرمان في الذكاء.
- نظرية الجشطالت والتخلف الفكري.
- نظرية هيب الفسيولوجية النيورولوجية والتخلف الفكري.
- نظرية أليس وعلاقتها بالتخلف الفكري.
- نظرية بياجيه في النمو الفكري.
- نظرية روتر في التعليم الاجتماعي وعلاقتها بالتخلف الفكري.
- نظرية التحليل النفسي والتخلف الفكري.

الذكاء....تفسير الذكاء والقدرات الفكريه....الفكر ....

نظرية سبيرمان في الذكاء:-

إن النظرية هي مجموعة من المحددات المرتبطة التي تحاول شرح أو تفسير ظاهرة ما، ويقصد بنظريات التكوين الفكري تلك النظريات التي حاولت أن تقدم تفسيرات عملية منهجياً أو منطقياً للنشاط الفكري من حيث محدداته ومكوناته وعوامله وأنواع العوامل التي تكونة.

وقد بدأت هذه النظريات بتناول النشاط الفكري المعرفي بوصفه عاملاً أحادياً عاماً يقف خلف جميع أساليب النشاط الفكري، يمكن في ضوئه الحكم على مستوى النمو الفكري للفرد وقد أخذ بهذه النظرة «الفريد بينيه» 1908، «تيرمان» 1916.

وقد ظهرت انتقادات حادة لهذه النظرة مؤداها: كيف يمكن تفسير تباين أداء الفرد من نشاط فكري إلى نشاط فكري آخر؟ وجاءت الإجابة على هذا السؤال على يد العالم النفسي البريطاني الشهير تشارلز سبيرمان 1927 مقرراً أن النشاط الفكري يتكون من عاملين يمكن من خلالهما تفسير تباين أداء الفرد من نشاط فكري إلى نشاط فكري آخر وهذان العاملان هما:

العامل العام (General Factor):

وهو يشكل الأساس لجميع أساليب الأداء الفعلي أو الإمكانية الفكرية اللازمة أو الضرورية لجميع صور النشاط الفكري.

والعامل الخاص (Special Factor))وهو الذي يختص بنوع واحد من أنواع النشاط الفعلي فهو جزئياً يكون مشتركاً مع العامل العام وجزئياً يكون مستقلاً عنه. ثم ظهرت النماذج العاملية المتعددة والتي تطرأ على النشاط الفكري بوصفه عوامل متعددة على يد ثورنديك (1921) وثر ستون (1941) وجيلفورد (1967) وكاتل (1968).

بدأ سبيرمان جهوده عام 1904 بانتقاد المحاولات التي بذلت في القرن التاسع عشر لقياس الذكاء باستخدام الاختبارات السيكوفيزيائيه.

ويعد سبيرمان الرائد الأول لهذا النوع من التحليل الإحصائي الجديد.

تعد نظرية العاملين لسبيرمان أول نظرية أقامت أبحاث الذكاء على دعائم تجريبية رياضية.

تعد نظرية العاملين الخطوة الأولى التي انبثقت منها النظريات العاملية التي تهدف إلى تفسير الذكاء وقدراته الفكرية المختلفة.

يذهب سبيرمان إلى أن هدف التحليل العاملي هو الكشف عن العوامل المشتركة التي تؤثر في أي عدد من الظواهر المختلفة.

استعان سبيرمان بخواص معاملات الارتباط في بناء نظريته التي تهدف إلى الكشف عن العامل العام والعامل الخاص.

يهدف سبيرمان في نظريته تلك إلى الكشف عن مقدار التداخل القائم بين جميع الاختبارات الفكرية المختلفة. وعن مقدار انفصال هذه الاختبارات عن بعضها.

تعتمد نظرية العاملين في بنائها النظري وتطبيقاتها النفسيه على سلسلة التجارب التي قام بها سبيرمان استطاع سبيرمان من خلال نظريته أن يمزج علم النفس بالإحصاء مزجاً ينبض بالحياة.

تبدأ نظرية العاملين لسبيرمان بمعاملات الارتباط، وتنتهي إلى تحليل أي نشاط فكري إلى عاملين رئيسيين أولهما عام وثانيهما خاص .

تقرر هذه النظريه أن أي درجه في أي اختبار تتحلل فكرياً إلى جزأين: عام، خاص.

كان لنظرية العاملين أثرها المباشر في تطوير وسائل ونظريات القياس الفكري المعرفي نظرية العاملين تعتبر فكره عبقرية وانتفاضه كبرى، وثوره جامحة إلا أنها لم تسلم من النقد الهدام، والنقد البنائي الإنشائي.

تعد نظرية العاملين الخطوة الأولى التي انبثقت منها جميع النظريات العلمية التي تهدف إلى تفسير الذكاء وقدراته الفكرية المختلفة وهي تعتمد في جوهرها على الخواص الرئيسية لمعاملات ارتباط الاختبارات الفكرية المعرفية.

وتهدف نظرية العاملين إلى تفسير النتائج العملية للقياس الفكري والمعرفي، وذلك بتلخيصها في عاملين رئيسيين أولهما عام يمثل القدر المشرك بين أي نشاط فكري و النواحي الأخرى لذلك النشاط المعرفي، وثانيهما خاص يميز هذا النوع من النشاط عن غيره، وقد اكتشف سبيرمان نظرية العاملين بعد أن أجرى على بعض تلاميذ المدارس الريفية والمدنية وبعض الراشدين والشيوخ، اختبارات نفسية تقيس تمييز الأصوات، والأوزان، والأضواء، واشتملت تجربته أيضاً على تقديرات المدرسين لذكاء هؤلاء التلاميذ. وعلى تقديرات الأفراد لأنفسهم، ثم رتب معاملات ارتباط هذه المقاييس ترتيباً تنازلياً في جدول معين يسمى المصفوفة الارتباطية.

وتتلخص أهم خواص هذه المصفوفة فيما يلي:

1 - جميع معاملات الارتباط موجبة، أي أن الاختبارات الفكرية تتداخل في مجال واحد أو في اتجاه واحد.

2 - النسبة القائمة بين كل عامودين متجاورين، نسبة ثابتة أي أن نسبة خلايا العامود (أ) إلى خلايا العامود (ب) إلى خلايا العامود (ج) نسبة ثابتة.

3 - يتناقص مجموع معاملات ارتباط كل عامود من أعمدة المصفوفة الارتباطية كلما اتجهنا نحو طرفها الأيسر.

4 - تنتهي معادلة الفروق الرباعية إلى الصفر أي أن: ر أ ج × ر ب د× ر ب ج = صفر

وتتلخص أهم الانتقادات التي واجهتها هذه النظرية فيما يلي:

1 – صغر حجم العينة التي بدأ سبيرمان بها أبحاثه، ولكن التجربة التي قام بها براون وستيفنسين بعد ذلك على عينة كبيرة من الأفراد، أكدت فكرة سبيرمان.

2 – تنكر نظرية العاملين بصورتها الأولى، العوامل الطائفية، بالرغم من أن أكثر التجارب التي عاصرت هذه النظرية كانت تؤكد وجود هذه العوامل. وقد اضطر سبيرمان إلى الاعتراف بتلك العوامل لكنه نعتها بأنها ضيقة في مداها، تافهة في أهميتها.

3 – يؤكد تومسون أن العامل العام ليس هو التفسير الوحيد للمصفوفة الارتباطية التي يقرها سبيرمان، أي أن نظرية سبيرمان هي إحدى التفسيرات الممكنة ويقترح تومسون تفسيراً آخر يقوم في جوهره على فكرة العينات.

4 – يختلف مفهوم العامل العام من تجربة لأخرى لأنه يمثل المتوسط العام لكل ما في المصفوفة من اختبارات، فإذا كانت الاختبارات عددية فإن العامل العام يميل نحو هذه الناحية العددية.

- **التفسير النفسي لنظرية العاملين:**

يرى سبيرمان أن العامل يكمن وراء كل نشاط فكري معرفي، فهو الذي يحدد القوانين الرئيسيه للمعرفة البشرية فما هو إذن معنى هذا العامل العام الذي أقام سبيرمان على دعائمه نظريته في النشاط الفكري المعرفي؟ وإذا سلمنا مع سبيرمان بأنه في جوهره نموذج رياضي يلخص ظواهر النشاط الفكري المعرفي في رمز واحد، فما هي طبيعته النفسية؟ سؤال طرحه فؤاد البهي وحاول الإجابة عليه على النحو التالي:

أ– الطاقة الفكرية:

ب- قانون سيرمان الإبتكاري:اعتمد سبيرمان في تفسيره لأهم الصفات النفسية التي تحدد معنى العامل العام على آلاف التجارب التي قام بها هو وأتباعه خلال الربع الأول من هذا القرن، والتي كانت تهدف في جوهرها إلى الكشف عن أكثر الاختبارات تشبعاً بهذا العامل. وقد دلت نتائج هذه الدراسات على أن مدى تشبع أي اختبار بالعامل العام يرجع في جوهره إلى ثلاثة دعائم رئيسية أطلق عليها سبيرمان اسم «القوانين الإبتكارية» وتحاول هذه القوانين أن تفسر الأصول العميقة للمعرفة البشرية التي تقوم في جوهرها على مدى قوة الذكاء الإنساني وشموله.

وتتلخص هذه القوانين فيما يلي:

1 - **قانون إدراك الخبرة الشخصية:**

أي خبرة في حياة الفرد تميل به مباشرة إلى معرفة خصائصها، ومعرفته هو لنفسه ويمكن أن نوضح هذا القانون بالشكل التالي حيث يدل المربع الأسود السفلي على النشأة الأولى للخبرة، ويدل المربع الناقص العلوي على مدى تطور إدراك الفرد لهذه الخبرة أي على المعرفة التي تصاحب تلك الخبرة.

2 - **قانون إدراك العلاقات:**

عندما يواجه العقل شيئين أو أكثر فإنه يميل إلى إدراك العلاقة أو العلاقات القائمة بينهما ويمكن أن نوضح هذه الفكرة بالشكل التالي حيث يدل المربعان على المتعلقين، وتدل الدائرة العليا على فكرة استنتاج العلاقة المجهولة. ولذا فخطوط كل مربع من هذين المربعين متصلة لأن هذين المتعلقين غير مجهولين وخطوط الدائرة العليا غير متصلة لأن هذه العلاقة مجهولة وعلى العقل أن يستنتجها.

ونستطيع أيضاً أن نقيم تنظيماً هرمياً لتلك العلاقات بحيث ترقى صعداً في استنتاج العلاقات القائمة بين المتعلقات، ثم نستطرد لاستنتاج علاقات العلاقات، وبذلك تتطور العلاقات إلى متعلقات في ذلك التنظيم الهرمي التصاعدي.

2 - قانون إدراك المتعلقات:

عندما يواجه العقل متعلقاً وعلاقة فإنه يميل مباشرة إلى إدراك المتعلق الآخر.

وهكذا يدل هذا القانون على عكس الفكرة التي يدل عليها قانون العلاقات. وذلك لأنه يستعين بالعلاقة لاستنتاج المتعلق المجهول، بينما استعان القانون السابق بالمتعلقات لاستنتاج العلاقة المجهولة.

والمثال التالي يوضح فكرة هذا القانون.

العلاقة بين الأبيض والأسود مثل العلاقة القائمة بين النور و.......

ج- أنواع العلاقات:

يعتمد القانون الثاني اعتماداً مباشراً على العلاقات، لأنه يهدف إلى استنتاجها. ويعتمد القانون الثالث بطريقة غير مباشرة على العلاقات لأنه يستعين بها في إدراكه ولذا كانت لهذه العلاقات أهمية بالغة في مدى تشبع العملية الفكرية بالعامل العام.

ويقسم سيبرمان العلاقات إلى نوعين رئيسيين: فكرية وحقيقة، ويحاول في دراسته لتلك العلاقات أن يستغرقها كلها، وأن يستعين بها في بناء اختبارات الذكاء.

أ- العلاقة الفكرية:

1 - العلاقة المنطقية:

وهي تقوم في جوهرها على الاستدلال، والتعميم، والتفكير المجرد.

2 - علاقة التشابه:

وهي أكثر العلاقات شيوعاً في حياتنا اليومية، وذلك لأهميتها في تصنيف الظواهر المختلفة على ما يتشابه في صفاته مع الظواهر الأخرى، وإلى ما يختلف عن الظواهر الأخرى.

3 - علاقة الإضافة:

تدل علاقة الإضافة على عملية الجمع العددي، وما يتصل بهذه العملية من طرح وضرب وقسمة.

ب- العلاقة الحقيقية:

1 - العلاقة المكانية:

تتصل هذه العلاقة اتصالاً مباشراً بالحياة البشرية، لأن الفرد في وجوده المادي يشغل حيزاً من الفراغ، ذلك لأنه يمتد بجسمه طولاً وعرضاً وارتفاعاً.

2 - العلاقة الزمنية:

تعتمد هذه العلاقة على إدراك التتابع الزمني والحاضر والمستقبل، وعلى إدراك المدى الزمني الذي يمتد من وقت لآخر.

3 - العلاقة السيكولوجية:

تعتمد هذه العلاقة في جوهرها على القانون الأول الذي يدور حول إدراك الخبرة الشخصية، أي على إدراك الفرد لخبرته وإدراكه لنفسه وهو يمر بهذه الخبرة. أي على العلاقة القائمة بين الفرد وخبرته. ولذا فهي تمتد بآفاقها حتى تشمل على جميع نواحي النشاط الفكري المعرفي والمزاجي الانفعالي.

4 - العلاقة الذاتية:

تقوم فكرة هذه العلاقة أيضاً على العلاقة الفلسفية اللامنطقية، وهي تهدف إلى تحديد العلاقة بين الفرد ونفسه، أي إدراك الفرد لذاته وتأكيده لها.

5 - العلاقة النعتية:

تعتمد هذه العلاقة على الصلة بين الشيء وصفته الرئيسية، والمثال التالي يوضح فكرتها: «ليل إلى ظلام، نهار إلى....» ولهذه العلاقة أهميتها في صياغة أسئلة الاختبارات الفكرية.

6 - **العلاقة السببية:**

تقوم فكرة هذه العلاقة على صلة المؤثر بنتيجته، والمثال التالي يوضح فكرتها: «العمل يقود إلى النجاح والكسل إلى...» ولهذه العلاقة أهميتها في صياغة أسئلة الاختبارات الفكرية.

7 - **العلاقة التركيبية:**

تعتمد هذه العلاقة على مدى ارتباط الكل بأجزائه، وتبدو هذه العلاقة بوضوح عندما يدرك الفرد مكونات العدد 4 على أن 2.2 وعندما يدرك أن المثلث يتكون من ثلاثة خطوط، وأن العبارة تتكون من كلمات تدل بتنظيمها على معنى محدد.

نظرية «الجشطالت» والتخلف الفكري:-

من المعروف في علم نفس الجشطالت أن إدراك الكل يعتمد علي إدراك الأجزاء وترابطها، زمن إدراك الأجزاء والعلاقة بينما يأتي الإدراك الكلي بالشيء من حيث تحديد طبيعته وتكوينه.

تطبيق نظرية الجشطالت في مشاكل التخلف الفكري:-

هناك اتجاهان في تطبيق نظرية الجشطالت في تفسير التخلف الفكري:

الاتجاه الأول: ويرتر وشتراوس:-

هل يحدث قصور في وظائف الكائن الحي الادراكية إذا ما أصيب باضطراب ذي دلالة ؟ حاول ويرنر وشتراوس وزملائهما أن يجيبوا علي هذا بسلسة من الأبحاث علي المتخلفين فكرياً من الفئات العليا. وكان التخلف في بعض الأحيان من النوع الناشئ عن أسباب خارجية والبعض الأخر من النوع الناشئ عن أسباب داخلية واستخدام الباحثون مجاميع ضابطة من الأسوياء المساوين لهم في العمر الفكري.

وقد أتضح من هذه الأبحاث أن المتخلفين فكرياً «بسبب خارجي» كانوا باستمرار أكثر عرضة لتأثير إدراكهم بالتغيرات التي أدخلت علي الأرضية وكذلك بدرجة التناقض بين الشكل والأرضية أكثر من زملائهم المتخلفين فكرياً لأسباب داخلية وظهر هذا في إدراكهم للأشكال أو رسمها بعد رؤيتها وهذه الفئة الأخيرة كان أداؤها مساويا للأطفال الأسوياء وعلي أي حال اختفت الفروق بين المجاميع بتعديل الظروف التجريبية علما بأن هذه التجارب قد أجريت علي الإدراك البصري والسمعي، والحسي وكذلك التذكر وتعريف المفاهيم.

ويمكن تلخيص نتائج هذه البحوث في أن تنظيم «الشكل والأرضية» هو أحد العوامل الهامة التي تتأثر بدرجة واضحة عند إدخال عدد من العوامل التجريبية.

وبالرغم من هذه الأبحاث كانت تعتبر علي درجة كبيرة من الوضوح في إجرائها إلا أنها قوبلت ببعض الاعتراضات علي كيفية اختيار العينات وتقسيمها فضلا عن أنه قلما يتفق الباحثون علي كيفية التعرف علي الأقل أبحاثا كلاسيكية تمثل غزوا في ميدان التخلف الفكري والتعرف علي خصائص هذه الفئات ومازالت تحتاج إلي كثير من التأكيد والاستقصاء، و لكن هذا لا يقلل من أهميتها العلمية والتجريبية.

الاتجاه الثاني لوين (1935) وكونين (1941):-

ينبع هذا الاتجاه أساسا في التخلف الفكري من مجموعة من الأبحاث علي المتخلفين فكرياً بإتباع طرق مختلفة تماما عن الاتجاه السابق، بناء علي نظرية المجال التوبولوجية التي قدمها لوين (1935) وفي علاقة هذه النظرية بالتخلف الفكري جاءت الدلائل التجريبية علي هذه النظرية من مجموعة من ثلاث تجارب التجربة الأولي في التشبع الادراكي أو تشبع السلوك أما في التجربتين الثانية والثالثة فقد أجريتا علي صغار من المتخلفين فكرياً وقدرتهم علي الاستمرار في تكملة عمل يكلفون به.

ففي التجربة الأولي:

وجد لوين أن المتخلفين فكرياً من الفئة العمر 10 – 11 سنة كانوا يميلون إلي رسم دوائر وخطوط دائرية (شخبطة) لمدة أطول من الأطفال الأسوياء في نفس فئة العمر. ولكن لم يكن هناك فرق بين المجموعتين في فئة السن 9 – 10 سنوات.

وعندما لوحظت المجموعات من الفئة السن 8 – 9 سنوات وجد أن الأطفال الأسوياء يستمرون أكثر من نفس السن في رسموهم، ولاحظ لوين أن مجموعة المتخلفين إما أن يندمجوا في مثل هذا العمل أو يتركوه تماما، بينما لوحظت المرونة أكثر في فئة الأسوياء فهم اقل تحديدا في الاندماج من عدم الاندماج وقد فسر لوين هذه النتائج بأن مجموعة المتخلفين (10 – 11) تشبه مجموعة الأسوياء بوجه عام من فئة السن (8 – 9).

وأما التجربتان الثانية والثالثة:-

فقد وجد كوك أن مجموعة المتخلفين فكرياً من سن 8 – 9 يعودون مراراً للأعمال غير المتكاملة من أدائهم أكثر مما يفعل الأسوياء من فئة العمر 7 – 8 سنوات حتى بعد إدخال نشاط بديل مهما كان مشابها أو مختلفا عن العمل السابق.

ويوضح كوين (1941) مظهر «الجمود» عند المتخلفين فكرياً في إطار نظرية لوين بأن افتراض أن جمود حدود المناطق النفسية يتوقف علي العمر الزمني كما يتوقف علي درجة التخلف الفكري و اقتراح نوعين من الجمود أحدهما أسماه الجمود الأولي وهذا النوع من الجمود ينشأ عن تلف يحدث للطبقة تحت القشرية في المخ وفي قاعة والنوع الأخر من الجمود هو الذي يطلق عليه الجمود الثانوي وهو الذي ينتج عن إصابة أو تلف في القشرة المخية أو التكوين الخطأ فيه.

ويظهر الجمود الأولي في جمود النظم أو جمود الموقف أما الجمود الثانوي فيظهر كقصور في «الاتجاه إلي التجريد» وهو الذي يؤدي بالفرد إلي موقف تشتيت الانتباه أو سلوك المداومة والذي شبهه جو لد شتين برد فعل كالتستر الذي يوصف الفرد نتيجة له بأنه علي درجة كبيرة من الجمود.

وعلي كل حال فإن خلاصة هذين الاتجاهين هي أننا يجب أن نأخذ الفروق الوراثية أو التكوينية في الاعتبار وعندما توجه فروق في الأداء مع تساوي الأعمار الفكرية للعينات فإننا لنستطيع أن نعزوها إلي الدافعية باستمرار.

نظرية (هيب) الفسيولوجية النيورولوجية والتخلف الفكري:

تعتبر نظرية هيب احدي النظريات الجزئية التي تفسر الذكاء والسلوك وتقوم النظرية علي أساس مصطلحات ومفاهيم تعتمد علي تفسير طبيعة تكوين المخ والجهاز العصبي بوجه عام وهذه النظرية بعكس نظرية الجشطالت تري أن العمليات الادراكية غير وراثية بل أن الفرد يتعلمها ويكتسبها خلال حياته.

ومنها يكون للسلوك مستويان: مستوي السلوك الانعكاسي أو الحسي وهو يصدر عن الاتصال المباشر والتحكم للمساحة الحسية (ح) والسلوك الثاني هو السلوك الفكري كالانتباه والإدراك والتفكير وهو يصدر عن المساحة الترابطية (ت) وهو لا تحدث نتيجة استثارة خارجية مباشرة خارجية مباشرة بقدر ما تحدث كعملية تلقائية داخلية وهذا النوع من السلوك الراقي أو العالي يتضمن عند حدوثه عملياتٍ متوسطة بيئية كالأفكار والتصور.

ويري هيب أن التعلم بهذه الصورة هو نوع من السلوك الراقي يتضمن دوائر اتصال منشطة تمر خلال القشرة السحائية ودوائر اتصال منشطة أخري قائمة علي أساس الانعكاسات المباشرة المختلفة.

والعمليات العصبية نوعان:

الواردة(الداخلة) وتحدث عن طريق جهاز الاستقبال والعمليات الصادرة (الخارجة) وهي إما أن تكون نوعية صادرة عن عضلة من العضلات أو عن غدة من الغدد 0000، إما أن تكون غير نوعية أو عامة كما في حالة الانفعال.

والتوصيل العصبي خلال هذه العمليات ينتقل بطريقتين:

الطريقة المتوازية وهي التي تمر فيها التوصيل من المثير إلي نيورون محدد، أو مجموعة من النيترونات والطريقة الثانية هي التوصيل بالانتشار وهو الذي يتجه فيه التوصيل أو الإثارة إلي عدة اتجاهات ويميز هيب بين الاستثارة وتسهيل التوصيل فهو يري أن الاستثارة من الخارج إلي الجهاز العصبي المركزي، أما تسهيل التوصيل فإنه يتم باستثارة نيورون إلي نيورون أخر يليه في طريق التوصيل وهنا يضيف هيب فكرة «الكف» فهو يري أن هناك نيورنات خاصة تقوم بمثل هذه الوظيفة في الجهاز العصبي.

وبالرغم من أن نظرية فسيولوجية في طبيعتها إلا أنها حاولت أن تفسر بعض المفاهيم المرتبطة بالذكاء والعمليات الحسية والانفعالات الأخرى فالذكاء عند هيب يعتمد علي كل من الوراثة والبيئة ويتطلب وجوده إنشاء «مجموعة نظم» من الخلايا العصبية وكذلك لا بد من تسهيلات للاتصال بين هذه المجموعات من الخلايا .

وتأخذ نظرية هيب في الاعتبار دور كل من الانتباه، والألفة والحداثة (الجدة) في الإدراك والتعليم. ونظرية هيب تؤكد أهمية الخبرات الادراكية أثناء الطفولة المبكرة في تكوين وتقوية ما يراه هيب بأنه (تجمعات خلوية) ترتكز عليها أي عملية تعلم في المستقبل ولذلك فإن إثراء حياة الطفولة وبيئته وزيادة المنبهات بها يمكن أن تؤدي إلي تعلم أفضل خلال استخدامها للأشياء التي يراها ويسمعها الخ، كذلك فإن التعليم المبكر يكون منطقيا ومن اقوي الأسس المنطقية لعلاج التخلف الفكري .

ويتطلب التدريس للمتخلفين فكرياً (في ضوء نظرية هيب) تتناول الموقف التعليمي والتركيز علي انتباه المعاق إلي المادة المقصود تعليمها خلال عدة طرق منها:

إبعاد المثيرات غير المنتمية للموقف التعليمي، تجريب طرق حديثة ومواقف جديدة لزيادة الانتباه لدرجة معقولة لا يتشتت مع انتباه الطفل حيث أن تقديم مواد متعددة وكثيرة في نفس الوقت يتشتت معها تفكير الطفل. وعلي النقيض من ذلك فإن تقديم

مواد مألوفة جدا للطفل يثير الملل فيهم. ويجب أن تقدم المادة في صورة حية ملموسة بحيث تنتقل من البسيط إلي المعقد، كما يجب استخدام أكثر من قناة حسية واحدة فإن ذلك يكون أفضل فإذا اتيح للطفل أن يري الشئ ويسمعه ويلمسه الخ، كان أفضل مما لو رأي صورته فقط.

وكذلك فإن التدريب والممارسة لازمين، لان هذا يقوي تنظيم التكوينات التي قال بها هيب في نظريته.

نظرية «أليس» وعلاقتها بالتخلف الفكري:

يري نورمان أليس (1963) أن القصور في تعليم المتخلفين فكرياً يمكن تقييمه في ضوء مفهوم مسار المثير (أو مسرب المثير أو ما يحدثه المثير من أثر) كميكانزم يمكن في ضوئه تفسير الفروق الفردية في التذكير المباشر بين السوي والمتخلف فكرياً.

فالفروق بين الأسوياء والمتخلفين فكرياً يمكن تفسيرها علي أساس أنها فروق في التذكير المباشر، وفي تكامل الجهاز العصبي، فالقصور في التعليم عند الكائنات الدنيا أو المتخلفين فكرياً يمكن إرجاعه إلي فقدان صفة الاستمرار بين الحوادث في الموقف التعليمي كنتيجة «قصور» في بقاء مسرب المثير الناتج عن إصابات الدماغ المحتملة أو الأمراض وعدم تكامل الجهاز العصبى.

فمن المعروف أن كثير من الاستجابات في مواقف التعلم المختلفة يعتمد بصورة أساسية علي التذكير المباشر والتعامل المباشر مع الموقف.

وتعتمد نظرية أليس في مسار أثر المثير علي المفهومين: المفهوم الأول هو مسرب المثير ويمكن تعريف مسرب المثير في ضوء مثير يحدث أولا، ثم حدث سلوكي ينتج عنه في النهاية.

والمفهوم الثاني هو أن تكامل الجهاز العصبي تعريفه بنسبة الذكاء أو أي معامل أخر مناسب لتوضيح الفروق الفردية في هذا المجال، وبالرغم من أن النظرية لا

تختص بدراسة التذكير غير المباشر إلا أن الأبحاث المختلفة في التذكير لدي المتخلفين فكرياً قد ألقت الضوء علي التذكير غير المباشر «طويل الأمد» وسوف ري أن الأسوياء والمتخلفين فكرياً يتساويان في هذا المجال، ومن ثم فإن التركيز علي التذكير المباشر والتعامل مع الموقف التعليمي يلقي كل الاهتمام من هذه النظرية.

وقد استفاد غليس في أدلته من كثير من البحوث النفسية مع الأسوياء والمتخلفين فكرياً في مجالات التعليم اللفظي، والاستجابة المرجأة وزمن الرجع والتعلم الشرطي.

نظرية «بياجية» في النمو الفكري وعلاقتها بالتخلف الفكري:-

يري العلامة بياجية أن الذكاء هو القدرة علي التكيف للبيئة وأن تطور ونمو هذه القدرة يمر خلال سلسلة من مراحل النضج وتعتبر نظريته في نمو الذكاء من نماذج النظريات الفريدة في نوعها لأنها مفهوما متكاملا للذكاء في توعيته وتطوره.

فنظرية بياجية التطورية في النمو الفكري تعتبر الذكاء في مراحل نموه يختلف من مرحلة إلي مرحلة أخري ولذلك فإن العمليات الفكرية في كل مرحلة تكون مختلفة وتتناسب مع قدرة الفرد علي التكيف في هذه المرحلة فالذكاء عند بياجية هو القدرة علي التكيف وهو يمثل نقطة التوازن بين أثر أفعال الكائن الحي علي البيئة واثر أفعال البيئة علي الكائن الحي فالبيئة تجبر الكائن الحي علي أن يتكيف لواقع الأمور وبالتالي فإن الكائن الحي يغير دائما من البيئة بأن يفرد عليها تكوينات جديدة نابعة منه.

ومن ثم جاءت تعبيرات بياجية في الاستيعاب والتكيف أو الاستراحة ولا بد من وجود توازن في التفاعل بين الكائن الحي والبيئة وعندما تسود احدي العمليتين علي الأخر فإن الكائن الحي يكون غير متكيف.

وتفترض نظرية بياجية ثلاثة مراحل أساسية من النمو الفكري:

أ- المرحلة الحسية الحركية من الميلاد إلي السن الثانية من العمر وتتكون من ستة مراحل فرعية.

ب- المرحلة الثانية حسب نظرية بياجية هي مرحلة الذكاء المتصل بالمفاهيم والمدركات الكلية وتمتد من العام الثاني إلي سن 11 سنه والمرحلة الثنية تنقسم بدورها إلي مراحل تطورية فرعية هي:

1 - مرحلة ما قبل المفاهيم من 2 - 4 سنوات.

2 - مرحلة الحدث من سن 4 - 7 سنوات.

3 - مرحلة العمليات المحسوسة من سن 7 - 11 سنه.

ج - المرحلة الثالثة وهي مرحلة التفكير الناضج القائم علي استخدام المفاهيم أو المدركات الكلية وهذه المرحلة تبدأ من سن 11 سنه تقريبا.

ويمكننا النظر علي مشكلة التخلف الفكري من خلال مفاهيم نظرية بياجية فالذكاء تطوري ويتصف بخصائص معينة في كل مرحلة من مراحل نموه وهذه النظرية يمكن أن تثري مفاهيمنا عن التخلف الفكري، ويمكننا النظر إلي قدرات ومعوقات المتخلفين فكرياً حتى في أدني مستوياتهم نظرة واقعية في ضوء ما يستطيعون التفكير فيه في ذلك العمر كما أن توقعاتنا عما يستطيعون عمله تكون محدودة بأنواع التفكير المناسب، وانتقال المتخلف فكرياً من مرحلة إلي مرحلة يصاحب بظهور عمليات فكرية مختلفة عن المرحلة السابقة التي تركها والتي يمكن لنا أن نتبعها إذا وجدنا الاختبارات التي تقيس الذكاء حسب مفهومات التطور الفكري في هذه النظرية .

ويري بياجية أن النمو الفكري يتميز باختفاء نظم استجابات معينة أولية للتفكير ليحل محلها نسق ونظم من مستويات اعلي تعقيدا وهو يري أن التخلف الفكري هو العجز عن التقدم من المستويات الأولية إلي مستويات فكرية اعلي أكثر تنظيماً.

ومن أهم التطبيقات التي ظهرت نتيجة لنظرية بياجية هي المحاولات التي ترمي إلي إنشاء اختبار تطوري الذكاء يتناسب مع إطار النظرية وقد قامت مثل هذه المحاولات في كندا وسويسرا منذ الخمسينات حيث تكون الأهمية القصوي لنوع استجابة الطفل وليس لزمن استجابته مثلا. كما تمت محاولة إنشاء مقياس مدي صدق مفاهيم بياجية النظرية.

وللنظرية أهميتها في تعليم المتخلفين فكرياً وفي اختيارهم وتقسيمهم وفي بناء

مناهجهم وطرق التدريس لهم فاختبار الذكاء الذي يتخذ منه بياجية مفهوما نظريا له أهمية قصوى في اختبار المتخلفين وتقسمهم في المستويات الفكرية المختلفة، وكذلك في تحويلهم إلي الخدمات الأكاديمية العلاجية المتخصصة بمثل هذه الاختبارات يمكن الكشف عن مدي استعداد الطفل لأداء عمل ما، أو لتعلمه مادة أو خبرة معينة.

وبالنسبة للمناهج فإن التنظيم الداخلي للمنهج ومحتوياته في المستويات المختلفة يجب ان يتبع تنظيم العلميات الفكرية في هذه المستويات وهذا الأمر الذي توصلت إليه نظرية بياجية علي جانب كبير من الأهمية.

وبالنسبة لطرق التدريس، فإن بياجية يؤكد أهمية التعليم الحسي، والتعليم عن طريق العمل، تنظيم العمل بالانتقال من خطوة إلي الخطوة التي تليها أو من مرحلة إلي مرحلة أخري أكثر تعقيداً.

ولا شك أن هذه النظرية تقدم لنا مفهومات قابلة للتطبيق والاستسقاء في ميدان التخلف الفكري.

نظرية «روتر» في التعليم الاجتماعي وعلاقتها بالتخلف الفكري:-

تذهب النظرية إلي أن احتمال حدوث سلوك معين من فرد ما لا تحدده الأهداف والحوافز (التعزيز) فحسب بل يتأثر أيضا بواقع الفرد الحصول علي الأهداف.

وهذه المسلمة تمثل القاعدة التي ترتكز عليها مفاهيم النظرية مثل التوقع وقيمة التعزيز أو الحافز واحتمال حدوث السلوك أو القوة الكامنة للسلوك والموقف.

ويري هيبر (1957) أن المتخلف فكرياً يفشل في التوصل إلي أهدافه بسبب قدرته الفكرية المحددة إذا ما قورن بأقرانه من الأسوياء أو المتفوقين، فهو يقابل كثيرا من مواقف الفشل وقليلا من مواقف الفشل وقليلا من مواقف النجاح. ولذلك، فإن المتخلف فكرياً لابد أن (يتأصل) لديه توقيع معمم ضئيل جدا لتحقيق الهدف. وأن هذا قد يكون السبب في قصور أداء المتخلف فكرياً، فهو لسوء الحظ صاحب نسبة ذكاء منخفضة وتوقع معمم ضعيف للنجاح أو التوصل للهدف.

وقد ارجع هيبر القصور في أداء المتخلف فكرياً إلي توقع الفشل وانخفاض مستوي التوقع المعمم لديهم.

وفي هذه الدراسات الأولية يمكننا نصوغ عدة ملاحظات بخصوص البحوث مع المتخلفين فكرياً في هذا الميدان:-

1 - أن المتخلفين فكرياً لديهم قصور في القدرة علي إدراك الواقع في الخطأ أو عمل الصواب.

2 - إن الاستجابة اللفظية من جانب المتخلفين فكرياً في مثل هذه المواقف تقتضي دراسة واستقصاء.

3 - يستحسن إجراء مثل هذه التجارب علي المتخلفين فكرياً باستخدام السلوك الحركي بدلا من السلوك اللفظي.

4 - يميل المتخلف فكرياً إلي استخدام لغته (لتحقيق الرغبة أكثر مما يستخدمها للتعبير عن الحقيقة).

ومن هذه الأبحاث يتضح أن نظرية التعليم الاجتماعي يمكن أن تفيدنا في دراسة المتخلف فكرياً ببعض التطبيقات:

1 - يستجيب الأطفال الصغار في ضوء الحوافز المباشرة الفورية وتحصيل الهدف مباشرة. فيجب أن يكون التدعيم فورا ومباشرا أيضاً.

2 - يمكن أن يستفيد الطفل الأكبر سنا بالتدريج من التعرض للخبرات والمواقف في الفصل فيحل الفشل وأسبابه (بمعاونة المدرس) بدلا من التألم للفشل ونتائجه أو محاولة تجنب المواقف الجديدة.

3 - يجب ألا يكون معيار النجاح في الفصل الدراسي العمل الناجح نفسه، بل الوصل بالطفل إلي المستوي الذهني لتفهم معني النجاح وكيفية الاستفادة من الفشل وان يساعده علي الوصل إلي النجاح، علي أن يؤخذ في الاعتبار مستوي النضج الفكري للطفل.

ملخص المسلمات في نظرية التعلم الاجتماعي وعلاقتها بالتخلف الفكري:-

1 - إن النظام الأولي للدافعية عن الكائن البشري يكون بحيث يتجنب الحوادث المؤلمة ويقترب من الحوادث السارة ويسمي هذا النظام بالنظام الهيدروني القائم علي اللذة.

2 - إن تكرار الارتباط بين نواتج الاتجاه نحو الهدف - والبعد عن التهديد أو الألم يحدث بطريقة يخرج عنها نظام متأخر للدافعية علي مستوي فكري يصلح للحكم علي مدي كفاءة سلوك الفرد، وهو ما يسمي بالاقتراب من النجاح والابتعاد عن الفشل. (العمر عامل هام في هذه العلاقات وظهرت قيمته في بحوث بيلر).

3 - إن قيمة النظام المبكر (دون التقيد بمستوي النضج) تحدد الحساسية النسبية للفرد للإشارة ذات القيمة أو السالبة المرتبطة بالنجاح أو الفشل (ودرجة كفاءة السلوك).

4 - إن الميل إلي الاقتراب للهدف يزايد كلما كان الفرد قريبا منه .

5 - إن الميل إلى تجنب التهديد أو الألم يزداد كلما كان الفرد قريبا منه.

6 - إن الميل إلى تجنب هدف يهدد الفرد (بتغير المسافة بين الفرد والهدف) يتغير أسرع من الميل للاقتراب من هدف إيجابي.

7 - تؤثر قيمه دافعيه الاقتراب والابتعاد في قيمه الميل إلى الاقتراب أو الابتعاد على التوالي ولكنها لا تؤثر في درجة الميل كدالة للمسافة بين الفرد والهدف.

8 - (أ) في الكبار: يكون انخفاض قدرة الاقتراب أسرع عندما يكون الهدف قد تم تحقيقه أكثر مما كان السلوك قد اعترض قبل التوصل للهدف .

(ب) يصبح الاختلاف أكثر (المعدل النسبي للانخفاض) بين السلوك المعاق. والسلوك المستكمل كلما زاد عمر الفرد .

9 – (إلى الحد الذي يرتبط معه التحكم مع العمر الفكري) يمكن اعتباره مقياسا لذلك الجزء من قدره النظام المتأخر من الدوافع والذي يقوم على أساس:

(أ) الميل للاقتراب نحو الأشياء التي يتصورها الفرد مؤديه للنجاح.

(ب) الميل لتجنب الأشياء التي يتصورها الفرد مؤدية للفشل.

10 – وللحد الذي يعتمد فيه مفهوم التحكم (L C علي العمر الفكري) فإننا يمكن اعتباره مقياسا لذلك الجزء من قدرة النظام المتأخر من الدوافع والذي يقوم علي أساس:

أ – الميل للاقتراب غلي الأشياء التي ارتبطت سابقا بالنجاح.

ب– الميل إلي تجنب الأشياء التي ارتبطت سابقا بالفشل.

نظرية التحليل النفسي والتخلف الفكري:-

تستطيع نظرية التحليل النفسي تفسير بعض الظواهر المتصلة بالتخلف الفكري وخصوصا ما ترتبط منها بنظام الشخصية. وبالرغم من قلة عدد كتاب علم النفس الذين حاولوا سحب النظرية إلي مجالات التخلف الفكري لان هذه النظرية قد استأثرت بأسس العلاج النفسي والصحة النفسية. وهي نفسها التي يمكن استخدامها مع المتخلفين فكرياً، فكيف السبيل إلي فهم التخلف الفكري في ضوء مدرسة التحليل النفسي.

ويري روبنسون وروبنسون (1965) الإطار التالي لهذا التفسير:

من المعروف أن المتخلف فكرياً ينمو ببطء وبمعدل أقل في النواحي الجسمية والفكرية العليا ويتبع هذا طاقة جسمية أقل وطاقة فكرية أقل وهي المتوفرة للعمليات الفكرية العليا اللازمة التعامل مع مواقف الحياة اليومية وفي تفاعله مع المجتمع وبذلك فأنه يمكن تقبل الفكرة القائلة بأن المتخلف فكرياً يميل لان يكون له طاقة كلية لبيدية أقل مما في الطفل العادي.

مكونات الشخصية:

وبالنسبة إلي التكوين فإن المتخلف فكرياً يتأخر لديه تكوين الذات والدات العليا أو أنهما قد يفشلان في التكوين والنمو فتكوين الذات يعتمد علي تبين الحقائق والقدرة علي

الفهم والتوقع وتعديل الخبرة والتعميم والتمييز واستخدام الألفاظ فكل هذه العوامل وقصورها في المتخلف فكرياً يجعل من نمو ذاته عمليه صعبة وبطيئة ولذلك فإن المتخلف فكرياً يكون غير قادر لدرجة كبيرة علي التعامل مع الموقف التي يحتاج فيها إلي للسيطرة علي «الهو» أو(الذات العليا) في مواجهة مواقف الحياة العادية ومثل هذه الذات القاصرة غالبا ما يغلب عليها التصرفات الطفليه أو الحيل اللاشعورية البدائية في أنماط سلوكية تنهج طاقة الفرد دون السيطرة الواقعية مما يسبب تصدع بناء الشخصية ككل فالطفل المتخلف لا يستطيع أن ينتقد أعماله لفقدانه البصيرة في تقيم الذات التي تحفظ التوازن مع بقية مكونات الشخصية. كذلك فإن (الذات الأعلى) غير ناضجة التكوين: فتتصف بالعنف وعدم الخضوع، والخشونة. فالممنوعات التي يحددها الوالدان تطاع كلية وتقبل تماما، وهذه المرحلة واقل ثباتا عند المتخلفين فكرياً، فالفشل في المدرسة لا يمكن أن تسامحه الذات العليا التي لا يستطيع التقييم الواقعي لقدرات الذات العاملة معه في نفس التكوين، وهذا يضع ثقلا أخر فوق الذات القاصر فهو يعمل بين رغبات قوية للهو، وذات أعلي لا يعرف المسامحة، ونقص في إدراك عالم الواقع.

عملية النمو:-

يمر الطفل المتخلف فكرياً بنفس المراحل التي يمر بها الطفل السوي حسب مراحل النمو في نظرية فرويد، ولكن الطفل المتخلف يحتاج إلي فترة أطول زمنيا للتخلص من عادات المرحلة حتى ينتقل إلي المرحلة التالية في النمو

ففي المرحلة الفمية قد يحتاج الطفل المتخلف للرضاعة فترة أطول من الطفل العادي، ويتأخر التحكم في الإخراج، وتعلم آداب المائدة أو اللبس بدون مساعدة. أن أي تأخير من جانب الأم علي تدريب الطفل علي أحد هذه الأعمال يمكن أن يتسبب عنه تثبيت لمستوي من هذه المستويات في النمو.

وغالبا ما يجتذب الطفل المتخلف اللذة أثناء فترات النمو في المرحلة الفمية والشرجية، والتناسلية فهو يختلف بها، وتمتد فتراتها وقد يحدث لها تثبيت علي حساب العمليات الأخرى.

الفصل الرابع

متلازمات الإعاقة الفكرية

- مقدمة.
- متلازمة داون.
- متلازمة كلاينفلتر.
- متلازمة براد ويلى.
- متلازمة تيرنر.
- متلازمة توريت.
- متلازمة روبنشين تايبس.
- متلازمة الأكس الهش.
- متلازمة أدوارد.
- متلازمة باتيو.
- متلازمة دى جورج.
- متلازمة مواء القطط.
- متلازمة ويليامز.
- متلازمة كانر.
- متلازمة أسبيرجر.
- متلازمة أنجلمان.
- متلازمة كورنيلا دى لانج.
- متلازمة وولف – هيروشين.

المقدمة

من المعروف ان أسباب الإعاقة الفكرية كثيرة، ولم يعرف العلم منها إلا ما يقارب 25 % فقط، وأن معظم أسباب الإعاقة الفكرية تكون في مرحلة ما قبل الولادة، حيث تمثل نسبة هذه الأسباب 91 % بينما أسباب أثناء الولادة 3 %، وبعد الولادة 6 %.

ومن بين أسباب ما قبل الولادة، الخلل في الصبغيات، حيث قد يؤدي هذا الخلل إلى واحده من المتلازمات التي تؤدي إلى الإعاقة الفكرية.

ومن بين هذه المتلازمات:

1 - متلازمة داون

عرض داون (Down Syndrome)

وتنتج عن وجود صبغة اضافية في الزوج الـ 21 من الصبغيات فيكون عدد الصبغيات 47 بدلا من 46، وهي من أكثر الحالات المشخصة عند الولادة، كما يمكن تشخيصها قبل الولادة، ويتميز أصحابها بالخصائص التالية:

1. لسان كبير .
2. يدان صغيرتان وأصابع قصيرة .
3. غضن فوق العينين .
4. عضلات ضعيفة ينتج عنها ارتخاء الجسم .
5. مشاكل صحية مثل التهاب الرئتين او سرطان الدم .
6. ثقب في القلب .
7. مشاكل في السمع والبصر .
8. مستوى ذكاء يختلف باختلاف الحالات والدرجات .

كما يتميزون بحب اللعب وحب التملك وحب الموسيقى والاختلاط بالآخرين والميل إلى التقليد.

وتزداد نسبة الإصابة بهذه المتلازمة مع تقدم الأم الحامل في العمر . .

حيث تكون في العمر 20 – 30، 1 من 1500 حاله ولادة .

وفي العمر 30الى 40، 1من 300 حالة ولادة.

وفي العمر 40 الى 45، 1 من40 حالة ولادة .

الأسباب :- وتحدث متلازمة داون نتيجة:

- فشل انفصال كروموسوم الجنس أثناء الانقسام meiotic non-disjunction
- يكون مجموع كروموزومات الخلية 45 بدلا من 46.
- هناك كروموسوم جنسي أنثوي واحد فقط 45X .
- تحدث حالة واحدة لكل 3000 ولادة لأنثى حيّة .
- يصيب هذا المرض الإناث فقط.
- 98 % من الأجنة المصابة يحدث لها إجهاض.
- النوع الفسيفسائي- بعض الخلايا طبيعية 46 - والبعض ناقصة 45XO.
- قد لا يكون هناك أي عرض للمرض عند الولادة أولا تكون الأعراض واضحة.
- انتفاخ اليدين و القدمين يحدث لحوالي 80 % من المواليد المصابة وقد يكون هو العلامة الأولى للحالة.

الأعراض:-

مظهر انوثي، قامه قصيره، جلد زائد على جانبي الرقبة، انخفاض حد الشعر في الرقبة من الخلف، الصدر عريض وحلمتي الثدي متباعدتين، غياب للميزات الجنسيه عند البلوغ- عقم – تشوه في الغدد التناسلية، عيوب خَلقية في القلب أو الشريان الأورطي في 50 % من الحالات، عيوب خلقية في الكليتين في 30 – 60 % من الحالات، اضطراب الغدة الدرقية، ارتفاع ضغط الدم، ضعف في السمع، مشاكل في النظر، تأخر فكري بسيط.

التشخيص:-

العلامات المرضية قد لا تكون واضحة، وقد يبدأ الشك في حالة الفشل الدراسي، عدم أنتظام الدورة الشهرية، أو عدم الحمل، والتشخيص يكون عن طريق الصورة الكروموسومية.

حالات مشابهة: متلازمة نونان Nonan Syndrome، وتلك تنتقل عن طريق الوراثة السائدة Autosomal Domenant، حيث قصر القامة، قصر الرقبة، انخفاض حد الشعر في الرقبة من الخلف، تورم الأطراف.

العلاج: قد يحتاج إلى أعطاء هرمون الأنوثة بدأ من العاشرة من العمر،

علاج الحالات المصاحبة:-

اكتشف الطبيب (Langdon Down) الأعراض المرتبطة بحالة الإعاقة الفكرية المعروفة بالمنغولية وذلك لوجود التشابه بين الشعب المغولي والمصابين بمتلازمة داون من ناحية بعض الملامح الخارجية ولكن هذه التسمية تغيرت وذلك لما تحمله من مضامين عنصرية فلذلك تم استخدام مصطلح متلازمة داون بدلا من تسمية المنغولية. وتسبب تلك المتلازمة حوالي 10 % من حالات الإعاقة الفكرية الشديدة والمتوسطة، وقد أشارت الدراسات إلى أن متلازمة داون تحدث بنسبة 1 : 100 أي إن طفل واحد يعاني من المرض في كل ألف ولادة، وهذه النسبة تزداد بحسب عمر الأم عند الحمل.

ويعتبر سن الأم عند إنجاب الطفل من أهم الأسباب المرتبطة بحدوث هذا المرض، فقد لوحظ أن كبر سن الأم وإنجاب أطفال مصابين بمتلازمة داون أمران مرتبطان، كذلك تبين أن احتمال إنجاب طفل مصاب بمتلازمة داون يزداد بازدياد سن الأم ابتداء من سن الثلاثين حتى يصل إلى ذروته فيما بين سن الخامسة والأربعين وسن التاسعة والأربعين.

لذلك فيجب على النساء أن يلتزموا بإرشادات الطبيب وأن يقوموا بمراجعته دوريا أثناء الحمل وأن يمنعوا عن الحمل بعد سن الخامسة والثلاثين ففي هذا السنة كما لاحظنا أنه تكثر فيه نسبة الإصابة بالإعاقة الفكرية.

- **توجد ثلاثة أنواع من عرض داون:**

1ـ ثلاثي 21 وهو الأكثر شيوعا، ينتج عن زيادة كروموسوم 21 إلى ثلاثة كروموسومات بدلا من كروموسومين.

2ـ الفسفسائي: هو ناتج عن خلل في بعض خلايا الجسم وليس في كل الخلايا.

3ـ الانتقالي: ناتج عن انتقال جزء من أحد الكروموسومات إلى كروموسومي 21 والتحاقه بهما فيكون عدد كروموسومات الخلية 46 كروموسوما مع وجود خلل في كروموسوم 21 والذي يسبب الإعاقة الفكرية المتوسطة والبسيطة.

يتضح لنا أن عرض داون ليس نوعا واحدا بل هناك 3 أنواع منها ثلاثي 21 والفسفسائي والانتقالي ومن هذا نستنتج بأن لكل نوع تشخيص خاص به وعلاج مناسب على حسب نوع الإصابة أو الشذوذ الذي حصل في الكروموسومات.

الأعراض والخصائص:-

الخصائص الجسمية:-

يتميز المعاقين المصابين بمتلازمة داون ببعض الأعراض أو الخصائص الجسمية والتي تميزهم عن غيرهم من المعاقين من فئة الإعاقة الفكرية، حيث يمكن التعرف عليهم بسهولة تامة وذلك بسبب بروز الملامح ووضوحها، فالعينين تكونان مائلتين على شكل اللوزتين، كما أن اللسان تبدو عليه شقوق عميقة ويميل إلى البروز خارج الفم وكأنه أكبر بكثير من التجويف الفمي، ويميل الأنف إلى أن قصيرا ومسطحا والأسنان تكون غير منتظمة الشكل والجلد جافا وجشنا ولونه أبيض، كذلك يلاحظ على أيدي المصابين بالمتلازمة لهما شكل قبيح، وأن لأصابعهما القصيرة تنتشر إلى الخارج وتكون قامتهم قصيرة كما يكون الصوت أجشا صادرا عن الحلق والشعر في أول أمره ناعما ثم يتغير من بعد ذلك فيصبح جافا متفرقا قليلا كما وتوجد عيوب خلقية في تكوين القلب، وتظهر حالات إصابة عتامة عدسة العين وحالات صرع ونقص في إفراز الغدة الدرقية وعدم اتزان العنق ويكون الطفل حساسا للإصابة بكثير من الأمراض.

الخصائص الفكرية:-

أما من الناحية الفكرية فإن المصابين بمتلازمة داون يتميزون بأن درجة التأخر الفكري لديهم تتفاوت تفاوتا ملحوظا، إذ على الرغم من أن قليلا منهم يصلح لأن يندرج في المصطلح واسع الانتشار (الإعتماديون) إلا أن كثيرا منهم يصل إلى مستوى الإعاقة المتوسطة حيث يمكنهم أن يتعلموا القيام بالواجبات البسيطة وأن يشاركوا في الأنشطة الأسرية العادية وأن يقوموا بالأعباء المنزلية لكنهم مع ذلك يبقون بحاجة إلى الإشراف.

الخصائص الاجتماعية:-

ومن الصفات الاجتماعية لهذه الحالات الوداعة، والإقبال على الناس، ومصافحة كل من يقابلونه، والتقرب إلى الراشدين في البيت والمدرسة، والميل إلى المحاكاة والتقليد وحب الموسيقى.

يظهر مما سبق ذكره أن المصابين بمتلازمة داون هم فئات غير متجانسة من الناحية حيث يظهر تفاوت ملحوظ من ناحية درجة التأخر الفكري فمنهم يقعون تحت مستوى الاعتماديون والبعض منهم تحت درجة الإعاقة الفكرية المتوسطة والبعض الآخر تحت درجة الإعاقة الفكرية البسيطة وهكذا.... ولكن من الناحيتين الاجتماعية والجسمية فإن معظمهم يتشابهون في تلك الخصائص، وهذه الخصائص تمكننا من التعرف على المصابين بمتلازمة داون بسهولة تامة وذلك لأن الأعراض التي تظهر عليهم تبدو أكثر وضوحا وبروزا، لذلك فمن هذا المنطلق يجب على العاملين في هذا المجال أن يهتموا بتنمية المهارات الاجتماعية والجسمية لدى هؤلاء المعاقين وأن يراعوا الفروق الفردية في تعليم المصابين بمتلازمة داون.

2 - **متلازمة كلاينفلتر** (Klinefelter Syndrome)

في عام 1942 قام الدكتور هاري كلاينفلتر Dr Harry Klinefelter بنشر بحث وصف فيه تسعة رجال كان لديهم بروز الثدي ، قلة شعر الوجه ، قلة شعر العانة والإبطين ، صغر حجم الخصية ، وعدم القدرة على الإنجاب .

وفي عام 1959 ، وعند ظهور تحليل الكرموسومات ، تبين أن السبب في حدوث هذه الحالات هو زيادة عدد الكرموسومات الجنسية genotype XXY .

- تحدث حالة لكل خمسمائة إلى ألف ذكر .
- تحدث في الذكور فقط .
- يولد الطفل طبيعياً – من حيث الشكل – وتظهر الأعراض مع البلوغ نتيجة غياب العلامات الجنسية الثانوية ، كما تؤدي إلى العقم – عدم القدرة على الانجاب .

o بعض الحالات تظهر العلامات الجنسية طبيعية ، ولكن تكون العلامة الوحيدة هي العقم .



وهذه المتلازمة أو العرض ينشأ عن زيادة كروموزوم الجنس (x) بحيث يكون كروموزوم 23 ثلاثيا (xxy) بدلا من أن يكون زوجيا (xx) أو (xy) ، ويحدث هذا الخطأ نتيجة فشل انفصال كروموزومي الجنس أثناء الانقسام عند الرجل أو المرأة . وتصيب هذه المتلازمة الذكور فقط بنسبة 1: 8000 أي ولادة واحدة مصابة في كل 8000 ولادة عادية ، وتزداد هذه النسبة في ولادات الأمهات بعد سن الأربعين .

الأعراض الإكلينيكية: -

تأخر الطفل في المشي والتسنين والكلام، وتوقف نموه الفكري وطول ساقيه، وصغر حجم أعضائه التناسلية، وتأخر ظهور الأعراض الجنسية الذكرية الثانوية، ويكون الطفل في العادة عنيدا كثير العدوان.

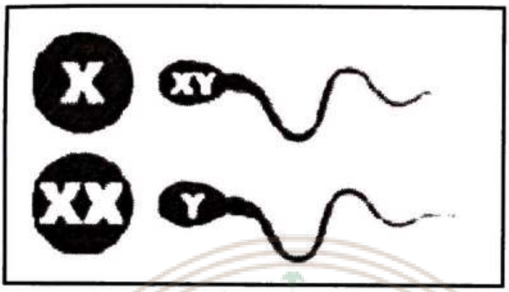
ولذلك فإن أي ذكر تظهر عنده هذه الأعراض يجب أن يجرى له فحصا طبيا للتأكد من تشخيصه ومن ثم القيام بإجراءات تحد من تطور آثار تلك المتلازمة، بالإضافة إلى أن هذه الحالات تزيد في ظهورها عند الأمهات فوق سن الأربعين، ولذلك ينصح المرأة بالإنجاب في عمر مناسب وهو ما بين (20 – 35) سنة، لكي تتجنب ولادة طفل مصاب بهذه المتلازمة أو بإعاقة من الإعاقات الأخرى. وهذه المتلازمة تنشأ عن زيادة كروموزوم الجنس (x) بحيث يكون كروموزوم 23 ثلاثيا (xxy) بدلا من أن يكون زوجيا (xx) أو (xy)، ويحدث هذا الخطأ نتيجة فشل انفصال كروموزومي الجنس أثناء الانقسام عند الرجل أو المرأة. وتصيب هذه المتلازمة الذكور فقط بنسبة 1: 8000 أي ولادة واحدة مصابة في كل 8000 ولادة عادية.

وتزداد هذه النسبة في ولادات الأمهات بعد سن الأربعين، ومن أعراضه الإكلينيكية: تأخر الطفل في المشي والتسنين والكلام، وتوقف نموه الفكري وطول ساقيه، وصغر حجم أعضائه التناسلية، وتأخر ظهور الأعراض الجنسية الذكرية الثانوية، ويكون الطفل في العادة عنيدا كثير العدوان. (كمال إبراهيم رسي، 1996، 110).

الأسباب:

- ليست حالة وراثية ولكن طفرة جينية .
- هناك زيادة في عدد الكرومسومات الجنسية، حيث تكون ثلاث كروموسومات جنسية بدلاً عن أثنين، بزيادة كروموسوم أنثوي X-X-Y 47.
- تحدث بسبب عيب غير معروف السبب عند أنقسام الحيوان المنوي أو البويضة

- في 50 – 60 % من الحالات يكون السبب فشل انقسام البويضة 75 % meiosis I.
- في 50 % من الحالات يكون السبب فشل انقسام الحيوان المنوي paternal nondisjunction.
- يعتقد أن زيادة العمر – في الزوج أو الزوجة – قد تؤدي لتلك الحالة.



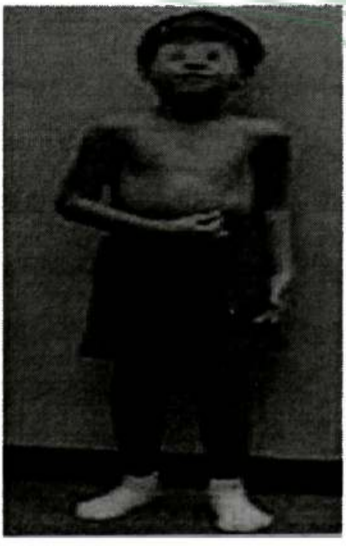
الأنواع:

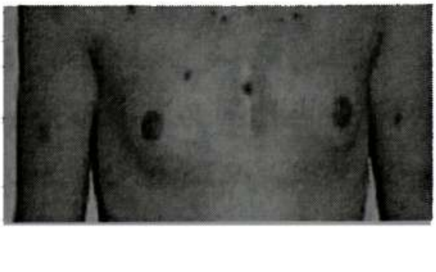
- النوع الفسيفسائي يمثل 6 % من الحالات، حيث يكون بعض الخلايا سليمة من حيث العدد، ولكن الخلايا الأخرى لديها زيادة في عدد الكروموسومات الجنسية.
- النوع الفسيفسائي هناك احتمالية للقدرة على الإنجاب، مع قابلية كبيرة أن تحدث هذه المتلازمة لدى أطفالهم – ولكن لم تسجل حالات من هذا النوع.
- النوع 48، XXYY، يكون لديهم تخلف فكري بسيط.
- النوع 48، XXXY، يكون لديهم تخلف فكري متوسط، تأخر حركي.
- النوع 49، XXXYY، يكون لديهم تأخر فكري شديد، مشاكل سلوكية.
- النوع 49، XXXXY، يكون لديهم تأخر فكري متوسط، علامات جسمية.

الأعراض المرضية:

- تحدث الحالة للذكور فقط.
- الأعراض تختلف من حالة لأخرى.
- صغر حجم الذكر.
- صغر حجم الخصية، عدم نزول الخصية.

- نقص كمية شعر العانة، الإبطين، كما شعر الوجه.
- نقص الرغبة الجنسية.
- مع وجود القدرة الجنسية كاملة فهناك نقص في عدد الحيوانات المنوية التي تؤدي للعقم.
- زيادة وكبر حجم الثدي.
- النمو الجسمي غالباً ما يكون أكبر من أقرانهم.
- زيادة طول القامة .
- عدم تناسق الطول.
- زيادة طول الأطراف مقارنة مع طول الظهر.
- الخط المنفرد في الكفين.
- عادة ما يكون هؤلاء الأولاد أكثر هدوءاً من أقرانهم، يكون النمو اللغوي والحركي متأخراً عن أقرانهم، كما يتأخرون في عن أقرانهم في العلامات النفسية للبلوغ.
- صعوبات التعلم.
- معدل الذكاء غالباً ما يكون طبيعياً.
- المشاكل النفسية والسلوكية.





المشاكل المصاحبة:

- سرطان الثدي.
- الأمراض الصدرية.
- دوالي الساقين في 40 % من الحالات Varicose veins.
- هشاشة العظام.
- هبوط الصمام الميترالي في 55 % من الحالات Mitral valve prolapsed.

خصائص الطفل المصاب بمتلازمة كلاينفلتر:

- ضعف في النمو الجنسي وفي صغر حجم الخصيتين وفي الحيوانات المنوية.
- كبر حجم الثديين وزيادة إفراز الهرمون المنشط لحويصلات البويضات.
- صعوبات في المهارات الحركية، وتظهر في صعوبة اشتراكهم مع أقرانهم أو والديهم في أنشطة اللعب والأنشطة الجماعية.
- اضطراب في المهارات اللغوية.
- سرعة الإحساس بالتعب والرغبة المستمرة في النوم.
- مستوى عادي من الذكاء، أو ينخفض قليلاً لدى بعض الأطفال.
- أحياناً يحدث ضعف في التوافق العضلي.

التشخيص:

- تختلف الأعراض من حالة لأخرى، وقد لا تكون الحالة واضحة حتى البلوغ وأكتشاف العقم ثم البحث عن المسبب.
- يعتمد التشخيص على الصورة الكروموسومية وليس الأعراض الظاهرة، حيث يكون هناك زيادة في عدد الكرموسومات الجنسية، حيث تكون ثلاثة بدلاً عن أثنين 47XXY.
- نقص في عدد الحيوانات المنوية sperm count.
- يكون هناك تغيرات في الهرمونات الجنسية.

- نقص في نسبة هرمون الذكورة – التستستيرون serum testosterone.
- زيادة هرمون serum luteinizing hormone.
- زيادة هرمون serum follicle stimulating hormone.



العلاج:

- لا يوجد علاج شافي للحالة، فالعيب خلقي مؤثر في جميع الخلايا في الجسم.
- لا يوجد علاج للعقم في هذه الحالة.
- يمكن علاج الأعراض المرضية المصاحبة وخاصة أعراض تأخر العلامات الجنسية الثانوية – الشعر – الصوت، من خلال استخدام هرمون الذكورة Testosterone therapy، وعادة ما يتم البدء به في عمر 12 سنة.
- زيادة حجم الثديين يمكن علاجها من خلال الجراحة التجميلية.
- علاج الحلة النفسية للمريض.

هل يمكن تشخيص الحالة قبل الولادة ؟

يمكن تشخيص الحالة خلال الحمل من خلال أخذ عينة من سائل الرحم أو الخلايا الجنينية Chorionic Villus Sampling and Amniocentesis، ثم عمل الصورة الكروموسومية للخلايا.

3 - متلازمة براد ويلى:-

عرفت هذه المتلازمة عندما قام أخصائيو الغدد برادر - لابهارت - ويلي بنشر تقرير عام 1956 في المؤتمر الدولي الثامن لطب الأطفال في كوبنهاجن، عن حالات فيها صفات متعددة مثل: إعاقة فكرية، الرخاوة، مشاكل في التغذية، السمنة، عدم اكتمال الأجهزة الجنسية، القصر، تأخر النمو، وغيرها، وفي الستينات من القرن الماضي تمت دراسات أخرى وتمت إضافة العديد من الأعراض، كما تمت إضافة الأعراض السلوكية في السبعينات، وقد أثبتت الدراسات أنه مع التحكم في النظام الغذائي فإن هذه الحالات يمكن أن تعيش لمدة أطول، وقد تم تتبع العديد من الحالات الذين بلغوا العشرينيات من العمر.

وتنتج عن خلل جيني موروث من الأب في الزوج 15 من الصبغيات وتؤدي الى اعاقة فكرية بسيطة وصعوبات في النوم وكثرة الأكل لدرجة السمنة المفرطة.

- تحدث نتيجة فشل انفصال كروموسوم الجنس أثناء الانقسام meiotic non– disjunction .
- يكون مجموع كروموزومات الخلية 45 بدلا من –46هناك كروموسوم جنسي أنثوي واحد فقط 45X .
- تحدث حالة واحدة لكل 3000 ولادة لأنثى حيّة – يصيب هذا المرض الإناث فقط.
- 98 % من الأجنة المصابة يحدث لها إجهاض.
- النوع الفسيفسائي– بعض الخلايا طبيعية 46 – والبعض ناقصة 45XO.
- قد لا يكون هناك أي عرض للمرض عند الولادة أولا تكون الأعراض واضحة.
- انتفاخ اليدين و القدمين يحدث لحوالي 80 % من المواليد المصابة– وقد يكون هو العلامة الأولى للحالة.

الأعراض:-

مثلم انوثي، قامة قصيرة، جلد زائد على جانبي الرقبة، انخفاض حد الشعر في الرقبة من الخلف، الصدر عريض وحلمتي الثدي متباعدتين،، غياب للميزات الجنسية عند البلوغ عقم تشوه في الغدد التناسلية، عيوب خلقية في القلب أو الشريان الأورطي في 50 % من الحالات، عيوب خلقية في الكليتين في 30 - 60 % من الحالات، اضطراب الغدة الدرقية، ارتفاع ضغط الدم، ضعف في السمع، مشاكل في النظر.

تأخر فكري بسيط.

الانتشار:

تعد متلازمة برادر ويلي من الاضطرابات الجينية النادرة إذ يقدر حدوثها حالة لكل 12.000 15.000 ولادة.

تتساوى نسبة الإصابة بين كل من الذكور والإناث.

كل الأعراق.

أغلب الحالات غير وراثية، ولكنها تحدث كطفرة جينية لأسباب غير معروفة في نسبة قليلة لا تتجاوز 2 % وجد لها أسباب وراثية وترتفع نسبة تكرار الحالة لدى العائلة.

احتمالية التكرار ضعيفة ماعدا الحالات النادرة وهي imprinting muta tions، translocations، or inversions.

الأسباب:

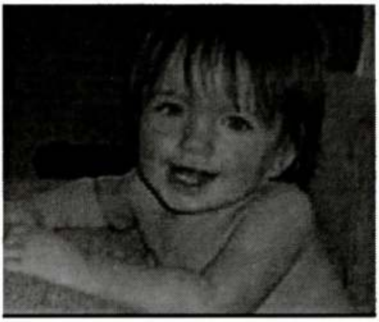
تنتج متلازمة برادر ويلي في معظم حالاتها من غياب أو حذف لجين من الذراع الطويل لكروموسوم 15 القادم من الأب ويرمز لها 15q11 q13، وفي بعض الأحيان تنتج من حصول الطفل المصاب على نسختين من الكروموسوم 15 من الأم، وهنا لا بد من توضيح الأمر:

- السبب في النقص في طرف الكروموسوم رقم 15 غير معروف.
- وجد أن النقص يكون في الكروموسوم المنتقل من الأب بدون أسباب وراثية في 70 % من الحالات.
- في 25 % من الحالات وجد أن هناك الزوج من الكروموسوم رقم 15 من الأم بدون وجود كروموسوم الأب.
- في 2 – 5 % من الحالات وجد أن النسخة رقم 15 من الأب في الكروموسوم لا تعمل.

الخصائص والأعراض المرضية:

- نقص الحركة وهو جنين.
- ضعف العضلات منذ الطفولة ويزيد مع العمر.
- صعوبة في الرضاعة.
- خمول في مرحلة الطفولة مع بكاء ضعيف.
- تأخر عام في النمو الحركي والفكري.
- ملامح جسمية مميزة.
- نقص وعدم زيادة في الوزن في مرحلة الطفولة.
- شراهة في الأكل، بدانة بمرور الوقت، زيادة أو سرعة في الوزن مع سمنة مفرطة في غياب التدخل العلاجي.
- مشكلات في الأكل، مثل الارتباط الزائد بطعام معين والأكل الزائد.
- تخلف فكري بسيط أو صعوبات تعلم.
- القصور الجنسي والأعضاء التناسلية.
- مشاكل سلوكية.
- الوفاة المبكرة بسبب زيادة الوزن.





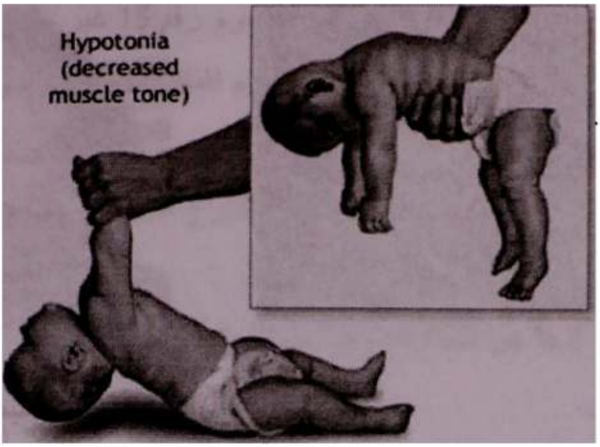
الأعراض الجسمية:

- ملامح جسمية مميزة.
- رأس صغير.
- استطالة الجمجمة مع وجه ضيق وعينين ضيقتين وبيضاويتين.
- انخفاض الفم.
- شعر أشقر وعيون زرقاء مهما كانت الجنسية في 50 % من الحالات.
- قصر القامة، قصر الأيدي والأقدام.



ليونة العضلات:

من العلامات المميزة لمتلازمة برادر ولي، ويبدأ من الولادة ويتحسن تدريجياً مع التقدم في العمر، ومن علاماته في مرحلة الطفولة ضعف التغذية وعدم المقدرة على المص، ضعف البكاء، ضعف الحركة وتأخر التطور الحركي، كما يلاحظ عجز في التنسيق الحركي، كسل العين - الحول.



العوق الفكري:

من العلامات المميزة غير معروفة السبب، حيث لوحظ أن أكثر 95 % من الحالات لديهم درجة من درجات التخلف الفكري، وفي الغالب يكون معدل الذكاء بين 70 – 79، ولكن يمكن أن يكون أقل من ذلك، أو يكون في المعدل الطبيعي.

الأطفال الذين لديهم معدل ذكاء طبيعي لوحظ لديهم صعوبات في التعلم، ضعف التركيز والانتباه، ولكن لديهم نقاط قوة مثل الذاكرة، القدرة على القراءة، وغيرها.

النطق والكلام:

ارتخاء العضلات قد يؤدي لصعوبات في التغذية، كما يؤدي إلى ضعف حركات الفم ومن ثم تأخر النطق والكلام، وهو ما قد يعني الاحتياج للتدريب على النطق والكلام، وقد يحتاج الأمر إلى التواصل عن طريق لغة الإشارة، وعادة ما تتحسن اللغة لدى هؤلاء الأطفال ، وتكون لغتهم جيدة.

ضعف النمو:

ضعف النمو يبدأ من الولادة، حيث يلاحظ ضعف الرضاعة، مما قد يستدعي التغذية عن طريق الأنبوب الفمي المعدي، وهنا يجب ملاحظة احتياج الطفل من الغذاء كما الزيادة الطبيعية للوزن.

عادة ما يكون هرمون النمو ناقصاً لدى هؤلاء الأطفال ، وهو ما يؤدي لقصر القامة، كما زيادة نسبة الدهون، ويحتاج الطفل إلى تعويض الهرمون الناقص في مرحلة الطفولة كما البالغين.



البدانة والشهية الشرهة:

الشراهة في الأكل سببها مركزي في الدماغ ، لعدم عمل الأجزاء الخاصة بالشبع ، قد لا تكون ملاحظة في السنوات الأولى من العمر لضعف عضلات المص والبلع ، ولكنها تزداد مع التقدم في العمر.

عدم التحكم في كمية الطعام وضعف حركة الجسم تؤدي إلى السمنة، وتظهر البدانة عادة بعد سن الثانية أو الثالثة من العمر، لذا يجب أن يتناول المصابين كمية سعرات حرارية أقل من أقرانهم لمنع حدوث البدانة، وهو من الأسباب الرئيسة للوفاة، وحتى الآن لم يكتشف دواء قادر على إيقاف الشراهة في الأكل، وحتى الجراحة لا تجدي في تلك الحالات.

المشاكل السلوكية:

عادة ما يكون هؤلاء الأطفال طبيعيين هادئين في المراحل الأولى قبل سن المدرسة، ويحدث التغيير بعد ذلك، حيث يلاحظ عليهم تكرر حالات الغضب- الانفعال- الانطواء - الروتين، وتلك المشاكل غير مرتبطة بالسلوكيات الغذائية، ولكن التغيرات الغذائية يمكن أن تزيد حدتها، وعادة ما يجدي استخدام الأدوية النفسية في التخفيف من تلك السلوكيات.



القصور الجنسي:

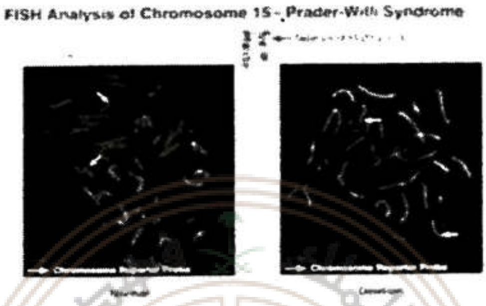
من العلامات المميزة لمتلازمة برادر ولي، حيث يلاحظ:

- عدم أكتمال الأعضاء التناسلية الخارجية في الذكور، صغر حجم القضيب، تأخر نزول الخصيتين، وهو ما قد يحتاج للتدخل الجراحي.
- عادة ما تبدأ التطورات الجنسية في عمر مبكر مثل ظهور شعر العانة، وتتوقف قبل الوصول إلى مرحلة البلوغ.
- تأخر نزول الطمث لبعد سن 16أو عدم نزوله لدى الإناث.
- نقص الهرمونات الجنسية testosterone and estrogen.
- التدخل العلاجي بالهرمونات ذي نتائج جيدة ولكن هناك ردود فعل سيئة من استخدامه.
- عادة ما يكون المصابين غير قادرين على الإنجاب، ولكن سجل العديد من الحالات التي حصل بها حمل وإنجاب.



التشخيص:

- الأعراض المرضية، وهناك قواعد معينة للتشخيص من حيث عدد العلامات الرئيسة والعلامات غير الرئيسة في كل مرحلة عمرية، وأخصائي الأمراض الوراثية لديهم هذه القواعد والجداول التابعة لها .





هل يساعد التشخيص المبكر الأطفال المصابين بمتلازمة برادر ويلي ؟

في البداية لا بد من التذكير أن الحالة نتيجة عيوب في الكروموسومات وتلك لا يمكن علاجها أو تغييرها، ولكن التشخيص المبكر يعطي الوالدين الفرصة للتعرف على الحالة والتدرب على مواجهة التحديات المستقبلية، كما البحث عن طرق الدعم والمساعدة، فمثلاً معرفة وجود التأخر في النمو الحركي والفكري سيساعدهم في عدم البحث عن المسببات لهذا التأخر، ومعرفة الطرق للتعامل مع هذا التأخر، كما يمكن التعرف على العائلات ممن لديهم مثل هذه الحالة لمعرفة العقبات التي واجهتهم وطرق التعامل معها ومن أهمها طرق التعامل مع الشراهة في الأكل.

ما هو مستقبل الأطفال المصابين بمتلازمة برادر ويلي ؟

مع وجود الكثير من المشاكل الجسمية والسلوكية لدى المصابين بمتلازمة برادر ويلي، ولكن بمساعدة العائلة والمدرسة والمجتمع يمكن لهم الحياة في المجتمع والعمل بصورة أشبه بالطبيعية، ولكن ذلك يحتاج إلى الكثير من الجهد والوقت والتعاون بين جميع المؤسسات ذات العلاقة.

في الماضي الأطفال المصابين بمتلازمة برادر ويلي كانوا يتوفون في مرحلة مبكرة، وخاصة في مرحلة المراهقة نتيجة السمنة المفرطة، ولكن مع التحكم في السمنة والتغذية من خلال العلاج النفسي - الغذائي - الدوائي، أمكن لهؤلاء الأطفال من العيش لعمر أطول، والدراسات والأبحاث مستمرة للبحث عن طرق جديدة لمساعدتهم.



خصائص الأطفال المصابين بمتلازمة برادرويلي:

- نقص الحركة وهو جنين.
- ضعف العضلات منذ الطفولة ويزيد مع العمر.
- خمول في مرحلة الطفولة مع بكاء ضعيف.
- مشكلات في الأكل، مثل الارتباط الزائد بطعام معين والأكل الزائد.
- نقص وعدم زيادة في الوزن في مرحلة الطفولة.

- زيادة أو سرعة في الوزن في سن مابين سنة: ست سنوات مع سمنة مفرطة في غياب التدخل العلاجي.
- تخلف فكري بسيط أو صعوبات تعلم.
- مشكلات جنسية: مثل ضعف الغدد التناسلية وعدم اكتمالها، تأخر ظهور الأعضاء التناسلية وعلامات البلوغ وتشمل: تأخر نزول الخصيتين وصغر حجم القضيب لدى الذكور، تأخر نزول الطمث لبعد سن 16أو عدم نزوله لدى الإناث.

التشخيص: -

- العلامات المرضية قد لا تكون واضحة، وقد يبدأ الشك في حالة الفشل الدراسي، عدم انتظام الدورة الشهرية، أو عدم الحمل، والتشخيص يكون عن طريق الصورة الكروموسومية.
- مدى الحياة: طبيعي في أغلب الحالات، ويتأثر بوجود الأمراض المصاحبة (الضغط، القلب، الكلى).

حالات مشابهة: متلازمة نونان Nonan Syndrome، وتلك تنتقل عن طريق الوراثة السائدة Autosomal Domenant، حيث قصر القامة، قصر الرقبة، انخفاض حد الشعر في الرقبة من الخلف، تورم الأطراف.

العلاج: -

- قد يحتاج إلى أعطاء هرمون الأنوثة بدأ من العاشرة من العمر، كما علاج الحالات المصاحبة.

2 - **متلازمة تيرنر** Syndrome

عرفها الطبيب هنري تيرنر الأستاذ بجامعة أكلاهوما على سبعة من مرضاه ووصف خصائصها وذلك عام 1930، ولكن لم يتم التأكد منها إلا عام 1959، عندما أتاحت التقنية التعرف عليها وأمكن فحص الكروموسومات والجينات بدقة.

تعد متلازمة تيرنر من الاضطرابات الكروموسومية النادرة التي تصيب الإناث، حيث تحدث متلازمة تيرنر بمعدل 1: 5000 أنثى مولودة، وليس له علاقة بسن الأم عند الحمل، ولا بالعوامل البيئية. (محمد السيد حلاوة، 1998، 195).

ومن المعلوم في الحالات الطبيعية أن الإناث لديهم زوج من الكروموسومات الجنسية (X)، أما في متلازمة تيرنر يحدث حذف أو عدم اكتمال لأحد هذين الكرموسومات وتحمل الأنثى كروموسوم X واحد فقط، وقد دلت الدراسات أنه في بعض الحالات قد تحمل الأنثى كروموسوم X بجانب بعض مواد من كروموسوم Y، وفي حالات أخرى قد تحمل الأنثى زوج من الكروموسومات X ولكن أحدهما به عطب ولا يعمل، إضافة لذلك فإنه في بعض الحالات قد تحمل الأنثى العدد الطبيعي من الكروموسومات بما في ذلك زوج من الكروموسوم X ولكن في بعض الخلايا، بينما تحمل كروموسوم X فقط في الخلايا الأخرى، ويحدث غياب كروموزوم الجنس نتيجة فشل انفصال كروموسومي الجنس أثناء الانقسام.

لقد أظهرت الدراسات انخفاض نسبة الذكاء ولكن ليس بالمستوى الذي يصل بالحالة إلى الإعاقة الفكرية مع اضطراب واضح في الشخصية.

ومتلازمة تيرنر حالة غير عادية للصبغيات الجنسية التى تولد بها الأنثى بصبغة واحدة من x بلا من xx وتؤدى الى الإعاقى الفكرية وتأخر النمو الجسمى والجنسي، وبذلك يكون لديها 45 كروموسوم بدلا من 46 كروموسوم أى بنقصان كروموسوم واحد. وهى عكس متلازمة داون التى تتميز بزيادة كروموسوم واحد.

وهذة المتلازمة تصيب الإناث فقط بنسبة 1: 5000 d أولادة واحدة مصابة فـd كل خمسة الآف ولادة ولا علاقة لها بعمر الأم الحامل.

الأسباب :-

تحدث نتيجة فشل انفصال كروموسوم الجنس أثناء الانقسام meiotic non– disjunction .

يكون مجموع كروموسومات الخلية 45 بدلا من 46.

هناك كروموسوم جنسي أنثوي واحد فقط 45XO.

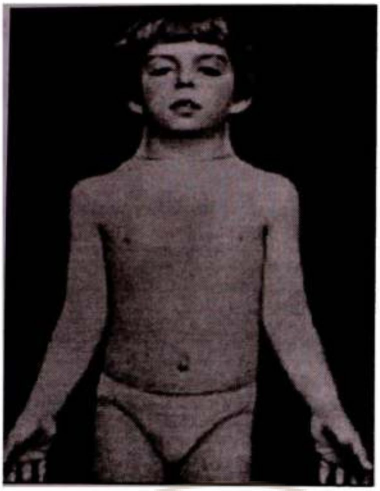
قد يكون هناك كروموسومين أنثوي، ولكن أحدهما لا يعمل .

في بعض الحالات قد تحمل الأنثى كروموسوم X بجانب بعض مواد من كروموسوم Y.

النوع الفسيفسائي- بعض الخلايا طبيعية 46XX - والبعض ناقصة 45XO.

الأعراض المصاحبة:

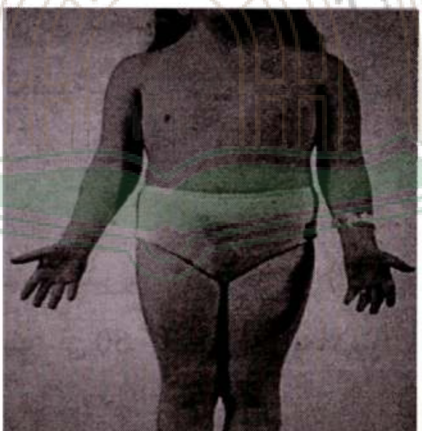
- قد لا يكون هناك أي عرض للمرض عند الولادة أولا تكون الأعراض واضحة
- انتفاخ اليدين و القدمين يحدث لحوالي 80 % من المواليد المصابة- وقد يكون هو العلامة الأولى للحالة، تختفي خلال أشهر بعد الولادة.
- الأعراض تختلف من شخص لآخر، ولكن تتميز بوجود قصر القامة وغياب الميزات الجنسية.
- الأعراض الجسمية.
- مظهر أنثوي.
- عيوب خَلقية في القلب أو الشريان الأورطي في 50 % من الحالات.
- عيوب خلقية في الكليتين في 30 – 60 % من الحالات.
- اضطراب الغدة الدرقية.
- ارتفاع ضغط الدم.
- ضعف في السمع.
- مشاكل في النظر.
- تأخر فكري بسيط.
- صعوبات التعلم.



الأعراض الجسمية:

- القامة قصيرة

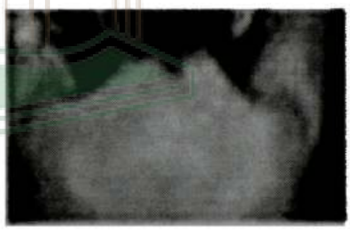
- الرقبة: قصيرة وعريضة، ومن الخلف جلد زائد على جانبي الرقبة، انخفاض حد الشعر في الرقبة من الخلف.



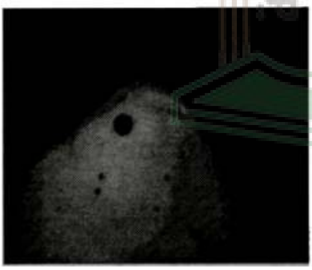
- صغر حجم الفك السفلي، سقف الحلق ضيق.
- أذن منخفضة وكبيرة ومرتفعة للخارج.
- العين: زائدة لحمية في الجزء الداخلي، نقص الدموع، ارتخاء الجفن.
- الصدر عريض وحلمتي الثدي متباعدتين.



- اتساع وميلان اليد عند المرفق.
- الأصابع للداخل، الأصبع الرابع قصير، الأظافر قليلة النمو.
- الخط المفرد في الكف.
- بقع جلدية صغيرة بنية اللون.







المشاكل الجنسية:

- غياب للميزات الجنسية عند البلوغ - الثدي - الشعر - الصوت.
- لا وجود للدورة الشهرية.
- الأعضاء التناسلية غير ناضجة.
- تشوه في الغدد التناسلية.
- عقم.

الصعوبات التعليمية:

- صعوبة خاصة في الرياضيات non-verbal or spatial learning.
- قدرة جيدة على الكتابة.
- التعلم من خلال السمع.
- قدرة جيدة على التذكر.
- قدرة جيدة على النطق.

التشخيص:

- العلامات المرضية قد لا تكون واضحة.
- قد يبدأ الشك في حالة الفشل الدراسي.
- عدم انتظام الدورة الشهرية، أو عدم الحمل.
- التشخيص يكون عن طريق الصورة الكروموسومية Karyotyping.
- الأشعة الصوتية للبطن: تشوه وضعف المبايض والرحم.
- الفحص المهبلي - غير طبيعي.
- ارتفاع الهرمونات Serum follicle ، Serum luteinizing hormone stimulating hormone.
- ارتفاع estriol في الدم والبول.

هل يمكن التشخيص خلال الحمل وقبل الولادة ؟

نعم - من خلال أجراء بعض الفحوص مثل Chorionic Villus Sampling and Amniocentesis.

مدى الحياة:

- طبيعي في أغلب الحالات .
- يتأثر بوجود الأمراض المصاحبة (الضغط، القلب، الكلى).

حالات مشابهة:

متلازمة نونان Nonan Syndrome، وتلك تنتقل عن طريق الوراثة السائدة Autosomal Domenant، حيث قصر القامة، قصر الرقبة، انخفاض حد الشعر في الرقبة من الخلف، تورم الأطراف.



medgen.genetics.utah.edu

خصائص الأنثى المصابة بمتلازمة تيرنر:

- قصر القامة، والرقبة قصيرة وعريضة من الخلف.
- غياب للنمو الجنسية في سن البلوغ حيث لا وجود للدورة الشهرية، والأعضاء التناسلية غير ناضجة.
- حول وأحياناً نقص في قوة الإبصار.
- أذن منخفضة وكبيرة ومرتفعة للخارج.
- سقف الحلق ضيق.
- حدوث صمم في عدد ملاحظ من الحالات نتيجة إصابة العصب السمعي.
- لقد أظهرت الدراسات انخفاض نسبة الذكاء ولكن لا يصل بالحالة إلى التخلف الفكري، وإن كان هناك معاناة من صعوبات التعلم.
- انتشار العيوب في الأوعية الدموية للقلب وكذلك في الجهاز البولي والكلى لدى معظم الحالات.
- الأصابع للداخل والأظافر قليلة النمو.

تتميز المصابة بهذه المتلازمة بقصر القامة وعدم ظهور علامات البلوغ الجنسي وتأخر ظهور الخصائص الأنثوية الأخرى بالإضافة إلى قصر الرقبة والأصابع وعدم نمو المبيض.

العلاج:

- لا يوجد علاج شافي للحالة، فالعيب في الكروموسومات.
- الكثير من النساء المصابات بالحالة يعيشون بشكل طبيعي، ويتم اكتشاف الحالة بالمصادفة.
- إعطاء هرمون النمو Growth hormone في وقت مبكر من الممكن أن يساعد المرأة للوصول إلى طول أقرب للطبيعي.
- أعطاء هرمون الأنوثة estrogen بدأً من العاشرة من العمر، من الممكن أن يساعد على ظهور المظاهر الأنثوية كبروز الثديين، وحصول الدورة الشهرية.
- التلقيح الصناعي in vitro fertilization يمكن ان يساعد على الحمل
- الفحص الدوري للسمع والقلب كل سنتين.
- علاج الحالات المصاحبة (القلب، ارتفاع ضغط الدم، الغدة الدرقية، الحول ومشاكل السمع والبصر، وغيرها.

5 - **متلازمة توريت** Tourett's syndrome

هو عرض غير معروف السبب يحدث عند الذكور أكثر منه لدى الإناث، ويظهر قبل أن يصل الفرد 18 سنه، يتضح فى حركات تشنجية فى عضلات الوجه واضطراب النطق والكلام، وعادة ما تبدأ هذه الحالة فيما بين الثانية والرابعة عشر من العمر وتكون مصحوبة بتقلص عضلات الوجه اللاإرادي وطرف العينين السريع وانتقال ذلك إلى أجزاء أخرى من الجسم، وقد يصاحب الحركات اللاإرادية المفاجئة أصوات

تشبه الشخير أو الهمس أو السعال أو النباح وإطلاق اللعنات والألفاظ النابية، وتقدر نسبة من يعانون من متلازمة توريت بحوالى 50 % ممن يعانون من قصور الانتباه.

أي أن نسبة من يعانون من متلازمة توريت تتراوح بين 1 % – 2 % من جملة الأطفال فى المدارس. وأفضل علاج تم اكتشافه حتى الآن لهذه الحالة المرضية هو أعطاء المريض المهدئات أو المسكنات قوية المفعول.

(وتعرف أيضًا باضطراب توريت أو متلازمة جيليس دو لا توريت) اضطرابًا نيورولوجيًا (عصبيًا) وراثيًا تبدأ أعراضه في الظهور على الحالات المصابة به خلال مرحلة الطفولة. ومن خصائصه أن تُظْهِرَ الحالة المصابة به لزمات حركية بدنية متعددة وعلى الأقل لزمة صوتية واحدة، وتأتي هذه اللزمات على هيئة نوبات متتابعة يعقبها فترات هدوء ثم سرعان ما تباغت الحالة مرة أخرى وهكذا. وعادة ما يتم تعريف متلازمة توريت كجزء من طيف العرات أو اللزمات أو طيف اضطرابات اللزمات الحركية والصوتية، والتي تتضمن لزمات حركية وصوتية متناوبة ومزمنة.

ويعتبر اضطراب توريت متلازمة نادرة وشديدة الشذوذ والغرابة، وغالبًا ما تقترن بإصدار كلمات فاحشة أو بذيئة وغير مقبولة اجتماعيًا مصحوبة بعبارات وعلامات الاستهزاء والسخرية فيما يطلق عليه اصطلاحًا ظاهرة الفحش من القول coprolalia أو البذاءة (والْبَذَاءَةُ لُغَةً: السَّفَاهَةُ وَالْفُحْشُ فِي الْمَنْطِقِ وَإِنْ كَانَ الْكَلَامُ صِدْقًا). وبالرغم من ذلك، فإن هذا العرض الأخير لا يظهر إلا لدى عددٍ قليلٍ من ذوي متلازمة توريت.

والجدير بالتنويه، أن اضطراب توريت لم يعد حالة نادرة الشيوع كما كان يُعْتَقَدُ من قبل، إذ أن الاعتقاد بندرة شيوع هذا الاضطراب كان راجعًا إلى عدم تقدم أدوات التعرف والتشخيص وذلك لأن الأعراض غالبًا ما تكون بسيطة.

وإذا اعتبرنا أن معدل شيوع هذا الاضطراب بين سكان أي مجتمع يتمثل في 1 أي حالة من بين كل 100 شخص، لأمكن القول بوجود أكثر من 530.000 طفلاً من

أطفال مرحلة المدرسة بالولايات المتحدة الأمريكية مصابًا بهذه المتلازمة إذ يمكن أن يلاحظ عليهم بعض أعراض اللزمات الشائعة مثل رفرفة حاجبي العين، نوبات الكحة أو السعال غير المرتبطة بأمراض مشخصة، تسليك الزور بصورة متكررة وغير اعتيادية، الشتم والسب، وحركات الوجه غير الاعتيادية.

ومن خصائص الأشخاص ذوي متلازمة توريت متوسط أعمار عادية أو طبيعية كما أن معاملات ذكائهم عادية. إضافة إلى أن شدة اللزمات الحركية والصوتية غالبًا ما تتناقص لدى معظم الأطفال المصابين بمتلازمة توريت مع دخولهم مرحلة المراهقة، إضافة إلى أن تزايد شدة أعراض متلازمة توريت في مرحلة الرشد أمرًا نادرًا. ومن الجدير بالملاحظة أن الأفراد ذوي متلازمة توريت ينحدرون من خلفيات اجتماعية واقتصادية مختلفة بمعنى أنه لا يوجد ارتباط بين متلازمة توريت والطبقات أو المستويات الاجتماعية الاقتصادية.

وتلعب كل من العوامل الجينية والعوامل البيئية دورًا في تسبيب متلازمة توريت، ولكن لا يعرف على وجه الدقة الأسباب الفعلية التي تؤدي إلى إصابة الأطفال بهذه المتلازمة. وفيما يتعلق بعلاج الحالات المصابة بمتلازمة توريت قد لا تكون الأدوية ضرورية لمعظم الحالات، إذ لا يعرف إلى الآن عقارًا أو دواءً لعلاج كل حالة لزمات، ومع ذلك يوجد أدوية وعلاجات يمكن أن تساعد بعض الحالات فيما يتعلق بتخفيف شدة اللزمات الحركية والصوتية ومعالجة المصاحبات النفسية المؤلمة التي تقترن بهذه النوبات على أن يقترن ذلك بالوصف والتفسير وطمأنة الحالات المصابة ومساندتها اجتماعيًا، كما يعد التعليم جزءًا أساس يًا في أي خطة علاج

وجاءت تسمية هذه المتلازمة بمتلازمة توريت من قبل جين مارتين شاركو (1825 – 1893) الذي سماها باسم الطبيب وعالم الأعصاب جورجس ألبرت إدوارد برتوتس جيليس دو لا توريت الذي قدم أول وصفًا في سنة 1885 لتسع مرضى مصابين بهذه الأعراض.

متلازمة توريت واحد من بين اضطرابات لزمات متعددة، والتي تصنف في الدليل التشخيصي والإحصائي للاضطرابات النفسية Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders DSM وفقًا للنمط (لزمات حركية أو لزمات صوتية)، والمدة أو الدوام (عابرة أو مزمنة). إذ يتكون اضطراب اللزمة أو العرة العابرة من إما مجموعة متعددة من اللزمات أو العرات الحركية أو اللزمات والعرات الصوتية أو كليهما، مع مدة دوام قد تتراوح بين أربعة أسابيع إلى اثنا عشر شهرًا. في حين يوجد ما يعرف باضطراب اللزمة أو العرة المزمن سواء كانت حركية فقط أو صوتية فقط تصاحب الحالة لأكثر من سنة.

ويتم تشخيص متلازمة توريت عندما تظهر الحالة لزمات حركية متعددة، مع لزمة صوتية واحدة على الأقل تصاحب الحالة لأكثر من سنة. وتم تعريف اضطرابات اللزمة أو العرة من قبل منظمة الصحة العالمية في النشرة العاشرة لتصنيف الأمراض بطريقة مشتبهة لتعريفها في الدليل التشخيصي والإحصائي المشار إليه.

وعلى الرغم من أن متلازمة توريت التعبير أو الصيغة الأكثر شدة لطيف اضطرابات اللزمة أو العرة، فإن معظم الحالات تكون في المستوى الخفيف[10]. كما أن شدة الأعراض بين ذوي متلازمة توريت تختلف بصورة واضحة، وربما لا يتم اكتشاف أو تشخيص ذوي المستويات البسيطة من أعراض هذه المتلازمة.

الخصائص:

يجدر الإشارة إلى أن العرات أو اللزمات التي تقترن بمتلازمة توريت تتغير بصورة مستمرة في العدد، التكرار، الشدة، ومكان التموضع في البدن (التموضع التشريحي).

كما أن هذه اللزمات تمر بمراحل متتالية من التزايد والتضاؤل Waxing and waning أي تزايد وتناقص مستمر في الشدة ومعدل التواتر أو التكرار وتختلف بصورة عامة باختلاف الحالات المصابة، إضافة إلى أن هذه النوبات تحدث في نوبات

متتالية مع وجود فاصل زمني بين كل نوبة والنوبة التي تليها، ويختلف عدد وشدة هذه النوبات والفاصل الزمني بينها من شخص إلى آخر.

- من الخصائص المميزة لذوي متلازمة توريت اندفاعهم إلى التلفظ هكذا تلقائيًا وبصورة مباغتة بجمل وعبارات فاحشة بذيئة وغير مقبولة اجتماعيًا، وتعرف هذه الخاصية بخاصية الفحش أو البذاءة اللفظية Coprolalia وتمثل التلفظات الفاحشة هذه أكثر أعراض متلازمة توريت وضوحًا لعامة الناس، إلا أنها غير أساسية في عملية تشخيص هذه المتلازمة، إذ أنه ووفقًا لجمعية متلازمة توريت، يصدر 15 % فقط من مرضى متلازمة توريت هذه الأصوات أو التلفظات البذيئة.
- ويشيع بين بعض الأشخاص ذوي متلازمة توريت ظاهرة الترديد الصوتي أو المصاداة ورجع الصدى (تكرار كلمات الآخرين)، وتكرار كلمات الذات على نحو شاذ فيما يعرف بظاهرة رجع الصدى الذاتي أو المصاداة الذاتية، بينما العرات أو اللزمات الحركية والصوتية الأولية الأكثر شيوعًا هي بالترتيب، رفرفة العينين بصورة شاذة ومتتابعة وتسليك الزور أو النحنحة بصورة غريبة ومتتابعة ولمدة زمنية طويلة.
- وعلى عكس الحركات النمطية الشاذة لاضطرابات الحركة movement dis-orders الأخرى مثل choreas، dystonias، myoclonus، and dys-kinesias، فإن اللزمات أو العرات الحركية الخاصة بمتلازمة توريت تقمع مؤقتًا ويسبقها عادة اندفاعات حركية منذرة، ويلاحظ أنه قبل ظهور أو مباغته نوبة اللزمات أو العرات الحركية أو الصوتية للحالة، غالبًا ما يكون يدرك المصابين بمتلازمة توريت بقرب مباغتة النوبة لهم بناء على بعض المؤشرات أو الاندفاعات والحفزات الأولية التي تسبقها مباشرة مثل الحاجة إلى العطس والرغبة في سماع صوت خربشة أو صفير حك الجلد بلهفة وبتوتر عصبي لذلك

يسمى الأفراد المصابين بمتلازمة توريت الحاجة إلى اللزمة أو العرة مرحلة بناء التوتر، الذي يفترض أن يلطف أو يخفف من خلال أداء هذه اللزمة الحركية أو الصوتية وبالتالي يختارون شعوريًا أداء هذه اللزمات أو العرات؟

- ومن أمثلة الحفزات أو الاندفاعات الأولية الصغرى إحساس المرء بأنه يوجد شيئًا ما في زوره، أو إحساسه بتوترات مؤلمة في موضع ما بكتفيه، مما يفضي إلى الحاجة إلى تسليك زروه أو هز كتفيه. وبالتالي فإصدار المصابون للزمات أو العرات الحركية والصوتية ربما يكون ميكانيزمًا تكيفيًا لتخفيف حدة هذا التوتر أو ذاك الإحساس المؤلم، ويتشابه ذلك مع ما يقوم به الشخص العادي في بعض الأحيان من حك أو خربشة جلده في منطقة معينة تخفيفًا للإحساس بالألم.
- ومن الأمثلة الأخرى لهذه الحاجة رفرفة العينين بصورة شاذة لتخفيف الإحساس بالألم الذي يشعر به المصاب بهذه المتلازمة. وعادة ما تسبق عملية التعبير عن الحركات والإصدارات الصوتية التي تمثل العرة أو اللزمة باندفاعات أو حفزات وإحساسات من قبيل المشار إليها والتي يطلق عليها «الظواهر الحسية الأولية المنذرة السابقة للزمة أو العرة» premonitory sensory phenomena وتعد الأوصاف المنشورة لعرات أو لزمات متلازمة توريت التي تعرف الظواهر الحسية المشار إليها العرض المركزي لهذه المتلازمة، حتى وإن كانت غير متضمنة في المحكات التشخيصية لهذه المتلازمة، وتوصف العرات أو اللزمات بأنها حركات شبه إرادية وقد تكون غير إرادية، بسبب صعوبة الادعاء بأنها غير إرادية بشكل مطلق كما أن هذه الحركات ليست قاصرة على الحركات اللاإرادية، فقد يُخبرُ بعضها كاستجابة إرادية للحفزات غير المرغوبة المنذرة أو السابقة على الحدوث الفعلي للزمة أو العرة.
- ومن الأبعاد الفردية المميزة للزمات أو العرات، في علاقتها باضطرابات الحركة الأخرى، إمكانية قمعها أو إيقافها بعد فترة من حدوثها على الرغم من

عدم إمكانية تجنبها أو مقاومتها. وذلك لأنه عادة ما يخبرها المصاب كاندفاعة أو حفزة يتعذر مقاومتها أو مجابهتها وبالتالي لا مناص من التعبير عنه.

وقد يتمكن بعض المصابون بمتلازمة توريت من قمع اللزمات الحركية والصوتية إلى حد ما ولفترة قصيرة من الوقت، ولكن مع تتالي ممارسة هذا القمع النسبي غالبًا مع يحدث تعبيرًا انفجاريًا عن هذه العرات أو اللزمات فيما بعد وربما يسعى المصابون بمتلازمة توريت إلى بقعة منعزلة للمكوث فيها للتخفف من الأعراض بعد ممارسة عملية القمع النسبي، تجنبًا للتزايد المحتمل للعرات أو اللزمات بعد فترة من قمعها في المدرسة أو العمل.

- وقد لا يكون بعض المصابين بمتلازمة توريت مدركون أو واعون بالاندفاعات أو الحفزات المبكرة المنذرة بقرب مباغته نوبات اللزمات أو العرات لهم. كما قد يكون الأطفال أقل إدراكًا لهذه الحفزات أو الاندفاعات المبكرة المنذرة مقارنة بالراشدين، ولكن يميل إدراكهم أو وعيهم للتزايد مع النضج، فقد تنتابهم لزمات أو عرات عديدة ولعدة سنوات قبل أن يصبحون مدركون للحفزات أو الاندفاعات المبكرة المنذرة.
- وربما يميل الأطفال إلى قمع اللزمات أو العرات أثناء التواجد في عيادات الأطباء، لذلك ربما من الأفضل إخضاعهم للملاحظة بدون أن يكونوا على علم بأنهم موضع مراقبة أو ملاحظة. وتختلف القدرة على قمع اللزمات أو العرات باختلاف الأفراد، وربما تكون أكثر تطورًا لدى الراشدين مقارنة بالأطفال .

وعلى الرغم من عدم وجود ما يمكن تسميته بالحالة المعيارية أو النموذجية لمتلازمة توريت، إلا أن هذه الحالة عادة ما تتبع مسارًا ثابتًا نسبيًا فيما يتعلق بالعمر عند بداية ظهور الأعراض وتاريخ شدة الأعراض وتطورها.

- وربما تبدأ أعراض متلازمة توريت في الظهور على بعض المصابين بها بدءًا من الشهر الثامن عشر من عمرهم، إلى أن العمر المعياري لنشأة وظهور أعراض هذه المتلازمة عادة ما يكون بين السنة الخامسة إلى السنة السابعة من العمر. والعمر الزمني الذي يشهد أعلى مستوى لشدة أعراض متلازمة توريت ما بين السنة الثامنة إلى السنة الثانية عشر من العمر (المتوسط السنة العاشرة)، وبعد ذلك تتراجع أو تتضاءل شدة هذه الأعراض لدى معظم الحالات مع دخولهم مرحلة المراهقة.
- واللزمات أو العرات الأولى في الظهور والأكثر شيوعًا في نفس الوقت هي: رفرفة العينين؛ حركات الوجه، التنشق وتسليك الزور. وغالبًا ما تتموضع اللزمات أو العرات الأولية في مناطق معينة من البدن خاصة المناطق التي يوجد بها العديد من العضلات مثل منطقة: الرأس، الرقبة، والوجه[4]، ويمكن أن تتعارض هذه العرات أو اللزمات مع الحركات النمطية الشاذة المرتبطة بالاضطرابات الأخرى (مثل الحركات النمطية الشاذة الخاصة باضطرابات طيف الأوتيزم)، والتي تبدأ في الظهور على الحالة في عمر مبكر، وربما تكون أكثر تماثلاً وانتظامًا وتتضمن الأطراف (مثل رفرفة الأيدي بصورة متكررة وشاذة).
- ويبدو أن اللزمات أو العرات الحركية والصوتية التي تظهر في فترة عمرية مبكرة لدى الحالات المصابة بمتلازمة توريت غالبًا ما يساء فهمها والتعرف عليها وذلك نتيجة خلطها بالمشكلات المتعلقة بالحساسية أو الأزمات الربوية أو مشكلات الرؤية، ويعد أطباء الأطفال وأطباء أمراض الحساسية وأطباء العيون أول من يرى أو يكشف على الأطفال ذوي اللزمات أو العرات الحركية والصوتية .

- ومن بين المرضى الذي يبلغ شدة أعراض متلازمة توريت لديهم حدًا كافيًا لإحالتهم إلى العيادات النفسية، غالبًا ما تقترن متلازمة توريت لديهم باضطراب الوساوس والأفعال القهرية(obsessive-compulsive disorder (OCD واضطراب قصور أو نقص الانتباه - النشاط الحركي الزائد (-attention deficit hyperactivity disorder (ADHD.

ومع ذلك يجدر التنويه إلى أن اضطراب الوساوس والأفعال القهرية أو اضطراب قصور أو نقص الانتباه - النشاط الحركي الزائد أو غير ذلك من الحالات المرضية لا توجد لدى كل الأشخاص ذوي متلازمة توريت (التشخيص المتلازم)، على الرغم من أن نسبة عالية من المرضي ذوي الحالات الكلينيكية المرضية يعانون في نفس الوقت من اضطراب نقص أو قصور الانتباه- النشاط الحركي الزائد.

- ويفيد تقرير نتائج دراسة لأحد المؤلفين أنه بعد مراجعة لمدة عشر سنوات لسجلات مرضى بمتلازمة توريت أن 40% منهم لديهم متلازمة توريت فقط أو متلازمة توريت نقية، وأشار ذلك المؤلف إلى هذه الحالات تحت مسمى ذوي متلازمة توريت النقية غير المصحوبة باضطراب نقص أو قصور الانتباه - النشاط الحركي الزائد وغير المصحوبة بُعصاب الوساوس والأفعال القهرية أو غير ذلك من الاضطرابات الأخرى.

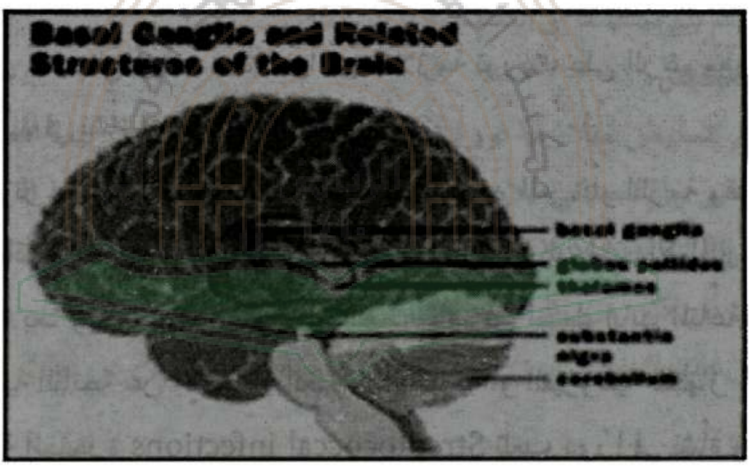
- في حين يفيد تقرير نتائج دراسة لمؤلف آخر أن 57 % من عينة من مرضى متلازمة توريت قوامها 656 يظهرون اضطرابات اللزمة أو العرة النقية أو غير المصحوبة بحالات مرضية أخرى، بينما وجد أن 43 % من أفراد هذه العينة يصدرون لزمات أو عرات مقترنة أو مصحوبة بحالات مرضية أخرى. ويستخدم في أدبيات المجال مصطلح «متلازمة توريت المتضخمة Full-blown Tourette>s» لوصف مرضى متلازمة توريت الذين تترافق أو تتلازم العرات أو اللزمات الصوتية لديهم مع حالات اضطرابات أو أمراض أخرى.

الأسباب .

لا يعرف على وجه التحديد سبب متلازمة توريت، ولكن يُسلم بأن هذه المتلازمة تتضمن عوامل جينية تكوينية وراثية وعوامل بيئية .

وتثبت الدراسات الجينية أن الغالبية العظمى من حالات متلازمة توريت وراثية، على الرغم من أن النمط الفعلي لهذه الوراثة غير معروف إلى الآن، كما لا يعرف أيضًا الجين الذين يحدث هذه المتلازمة .

وربما تكون العرات أو اللزمات في بعض الحالات المصابة بمتلازمة ترويت غير وراثية؛ وتعرف هذه الحالات اصطلاحيًا بمتلازمة توريت المتقطعة أو المشتتة "sporadic" Tourette syndrome لتعذر تحديد رابطًا جينيًا لها .



شكل رقم (2) المناطق الدماغية المتضمنة في متلازمة توريت

وفيما يتعلق باحتمالات توارث متلازمة توريت بين الأشخاص المصابين بها حال زواجهم وإنجابهم لأطفال، نجد أن فرض نقل الشخص المصاب بهذه المتلازمة إلى نسله حوالي 50 %، ومع ذلك يجدر التنويه، إلى أن متلازمة توريت حالة تتباين بصورة واضحة التعبيرات الدالة عليها وعليه لا يظهر كل شخص يرث قابلية جينية الأعراض

الدالة عليها؛ فقد يظهر حتى أفراد العائلة القريبين جدًا مستويات أعراض متباينة من حيث الشدة، وقد لا يظهرون أي أعراض على الإطلاق.

وقد يعبر الجين المختل عن نفسه بمتلازمة توريت أو باضطراب لزمة أو عرة بسيطة (لزمات عابرة أو مزمنة)، أو قد يعبر عن ذاته عبر أعراض عُصاب الوساوس والأفعال القهرية بدون لزمات أو عرات حركية أو صوتية.

يظهر عدد قليل فقط من الأطفال الذين يرثون الجين المختل أعراض تبلغ من الشدة درجة تستدعي الانتباه الرعاية الطبية، ويبدو أن الجنس (النوع ذكر/أنثى) يلعب دورًا في التعبير عن القابلية الجينية؛ فالذكور أكثر احتمالاً مقارنة بالإناث للتعبير عن اللزمات الحركية والصوتية.

واستطاع الباحثون تحديد عوامل غير جينية، بيئية، أو عدوى أو عوامل اجتماعية نفسية يمكن أن تسهم في زيادة شدة أعراض متلازمة توريت على الرغم من أنها لا تلعب دورًا سببيًا في نشأة أو ظهور هذه الأعراض.

وربما تؤثر عمليات المناعة الذاتية على نشأة وظهور العرة أو اللزمة وقد تكون مسئولة عن تفاقمها لدى بعض الحالات. ويوجد في مجال أدبيات طب الأطفال فرضًا لم ثبت صحته بعد ويثار حوله الكثير من اللغط مفاده أن اضطرابات المناعة الذاتية العصبية النفسية الناتجة عن الإصابة بالعدوى البكتيرية أو الفيروسية للجهاز التنفسي العلوي خاصة الحنجرة Streptococcal infections تلعب دورًا في نشأة وظهور اضطرابات العرة أو اللزمة واضطراب الوساوس والأفعال القهرية، وتجرى في الوقت الراهن بحوثًا كثيرّة للتحقق من هذا الفرض.

على أية حال لا يعرف إلى الآن الميكانيزم الذي يؤثر بالضبط على القابلية الوراثية لمتلازمة توريت، كما أن التشخيص السببي الدقيق لهذه المتلازمة ما زال لم يحدد بعد. ومع ذلك، يُعْتَقَدُ أن اللزمات أو العرات بنوعيها الحركية والصوتية تنتج بسبب خلل وظيفي في مناطق معينة من القشرة المخية وجارات القشرة المخية، وفي الثالاموس

thalamus، والعقد العصبية القاعدية basal ganglia، والقشرة المخية الجبهية أو الأمامية frontal cortex وتظهر نتائج دراسات نماذج التشريح العصبي وجود فشل في دوائر الاتصال بين القشرة المخية الخارجية للدماغ والقشرة المخية التحتية، كما تكشف فنيات تصوير الدماغ عن وجود مؤشرات للخلل الوظيفي في كل من منطقة العقد العصبية القاعدية والقشرة المخية الأمامية أو الجبهية.

وقد ترتبط بعض صيغ اضطراب الوساوس والأفعال القهرية جينيًا بمتلازمة توريت ويعتقد أن نمطًا فرعيًا من اضطراب الوساوس والأفعال القهرية له علاقة سببية بمتلازمة توريت وربما يعد مسئولاً عن الصيغة أو الشكل الذي يعبر به بعض المصابين بمتلازمة توريت عن اللزمات أو العرات. ويجدر الإشارة إلى أن العلاقات الجينية بين اضطراب نقص أو قصور الانتباه- النشاط الحركي الزائد ومتلازمة توريت لم يتم تحديدها أو الكشف عنها إلى الآن.

التشخيص.

يتم تشخيص متلازمة توريت حسب ما ورد في النسخة الرابعة المعدلة من الدليل التشخيصي والإحصائي للاضطرابات النفسية الصادر عن الرابطة الأمريكية للطب النفسي (DSM-IV-TR) عندما يظهر الشخص لزمات أو عرات حركية متعددة وواحدة أو أكثر من اللزمات أو العرات الصوتية (على الرغم من عدم ضرورة الاقتران بينهما) خلال مدة زمنية لا تقل عن سنة، وبما لا يقل عن ثلاث نوبات متعاقبة كل شهر.

ويلاحظ أن النسخة الرابعة من الدليل المشار إليه تتطلب لتشخيص متلازمة توريت بالإضافة إلى المحكات السابقة معاناة الحالة من ضيق أو خلل وظيفي دال في مجالات الأداء الوظيفي المهمة مثل المجال الاجتماعي والمجال المهني، ولكن حذف هذا المحك في النسخة المعدلة من ذلك الدليل نتيجة التأثر بإفادات الكثير من الكلينيكين الذين أقروا بأنهم يرون مرضى تنطبق عليهم محكات تشخيص متلازمة توريت، لكنهم لا يعانون من ضيق أو كدر أو إعاقة.

ويؤكد على أن من دواعي التشخيص أن تظهر الأعراض المشار إليها على الحالة قبل سن الثامنة عشر من العمر، مع تعذر عزوها إلى التأثيرات الفسيولوجية لمواد كيميائية أو إلى حالة طبية مرضية أخرى. لهذا السبب، يجب أن تدرس وتفحص بدقة الأسباب الفعلية للعرات أو اللزمات، وذلك لوجود حالات طبية أخرى تتضمن عرات أو لزمات أو حركات شبيهة باللزمات مثل اضطراب الأوتيزم أو غير ذلك من الأسباب المؤدية إلى الحركات النمطية الشاذة.

ولا يوجد اختبارات طبية أو أدوات فرز معينة يمكن أن تستخدم في تشخيص متلازمة توريت. وبالتالي يؤسس التشخيص عادة على ملاحظة الأعراض لدى الحالات وعلى مراجعة التاريخ الأسري، بعد استبعاد الأسباب الثانوية لاضطرابات اللزمة أو العرة

وقد يكون الفحص البدني والعصبي في المرضى الذين تبدو عليهم الأعراض في توقيت النشأة المعياري وذوي التاريخ الأسري السابقة للعرات أو اللزمات أو اضطراب عُصاب الوساوس والأفعال القهرية كافيًا في تشخيص وإثبات وجود هذه المتلازمة لهدى مثل هذه النوعية من المرضى.

وإذا اعتقد الطبيب بإمكانية وجود حالة أخرى تفسر العرات أو اللزمات، ربما يكون من المفيد إجراء اختبارات معينة لاستبعاد هذه الحالة. ومن أمثلة ذلك عندما يتم يصعب التمييز بين العرات أو اللزمات ونشاط نوبة الصرع مثلاً، هنا يمكن استخدام جهاز تخطيط كهربائية الدماغ، أو في حالة الحالات الأعراض التي تستدعي إجراء أشعة رنين مغناطيسي للكشف عن أي خلل أو شذوذ دماغي، أو إجراء تحاليل طبية لقياس مستوى هرمون الثيروكسين الذي تفرزه الغدة الدرقية إذ أن الزيادة في نشاط هذه الغدة يمكن أن يسبب اللزمات أو العرات.

ويلزم إجراء أشعات تصوير الدماغ في حالة وجود مراهقين أو راشدين ظهرت لديهم بصورة مفاجئة العرات أو اللزمات أو الأعراض السلوكية الأخرى الخاصة

بهذه المتلازمة، إضافة إلى تحليل عينات من البول للكشف عن وجود أو عدم وجود مؤشرات لعقاقير أو مخدرات مثل الكوكايين أو غير ذلك من العقاقير المنبهة.

وإذ كشفت دراسات تاريخ الأسرة عن وجود أمراض كبد، هنا يجب إخضاع الحالة لتحليلات طبية لقياس مستوى النحاس وغيره من العناصر ذات العلاقة بمرض ويلسون ومع ذلك يتم التشخيص في معظم الحالات من خلال مجرد ملاحظة العرات أو اللزمات الحركية ومراجعة التاريخ المرضى للحالة.

ويوجد أسباب ثانوية للعرات أو اللزمات الحركية والصوتية (لا ترتبط متلازمة توريت ذات الأصل الوراثي) والتي تفضي إلى متلازمة توريت ذات الأصل غير الوراثي، وبناء عليه يجب القيام بما يعرف بالتشخيص الفارق لتمييز متلازمة توريت ذات الأصل الوراثي عن متلازمة توريت ذات الأصل غير الوراثي حيث أن الأخيرة هذه كثيرًا ما تتداخل مع حالات مرضية وراثية وأسباب ا ثانوية أخرى تفضي أيضًا إلى إظهار الحالة لعرات أو لزمات حركية وصوتية تتشابه مع العرات واللزمات الحركية المعيارية لمتلازمة توريت.

والحالات المرضية الأخرى التي قد يُظهِرُ المصابون بها لزمات أو عرات أو حركات نمطية شاذة: الاضطرابات النمائية، اضطرابات طيف الأوتيزم، واضطراب الحركة النمطي الشاذ. كما توجد حالات مرضية جينية أخرى تقترن بحركات نمطية شاذة من هذه الحالات مرض هنتنجتون، متلازمة هاليرفوردين-شباتز، الوهن العضلي دوتشن، مرض ويسلون، وتدرن الأنسجة. ومن الاحتمالات الأخرى الاضطرابات الكروموزومية مثل متلازمة داون، متلازمة كلاينفينتر، متلازم الكروموزوم إكس واى واى، ومتلازمة الكروموزوم إكس الهش أو المنكسر. كما قد تنشأ بعض اللزمات أو العرات من أسباب مكتسبة مثل اللزمات الناتجة عن إصابات الدماغ، جلطات الدماغ، الإصابة بالميكروب السبحي أو إلتهاب السحايا، التسمم بأول أكسيد الكربون. وربما يتم الخلط أيضًا بين أعراض متلازمة ليش ـ نيهان

Lesch-Nyhan syndrome ومتلازمة توريت. ومعظم هذه الحالات نادرة الشيوع مقارنة باضطرابات العرة أو اللزمة، ومن خلال دراسة تاريخ الأسرة والفحص يمكن استبعادها، بدون اختبارات طبية أو بدون أدوات فرز.

الفرز Screening.

على الرغم من أن متلازمة توريت لا تقترن بحالات أخرى لدى الكثير من الأشخاص المصابين بها، عادة ما يتم إحالة مرضى متلازمة توريت إلى الرعاية الكلينيكية في مراكز أو عيادات متخصصة بسبب إظهارهم لأعراض ذات علاقة بحالات مرضية أخرى بالإضافة إلى اللزمات أو العرات الحركية والصوتية وتشمل الحالات المقترنة بمتلازمة توريت كما سبق الإشارة اضطراب نقص أو قصور الانتباه

ختلة وإعاقة الاداء الوظيفي او الإعاقة المعرفيه لدى
راب قصور أو نقص الانتباه-النشاط الحركي الزائد
ي هذا المجال، وترتبط عملية التشخيص الفارق هذه
الحالات المتداخلة أو المقترنة بمثل هذه النوعية من

ن اللزمات أو العرات الحركية والصوتية غالبًا ما لا يتم
ان متلازمة توريت بغيرها من الحالات الطبية الأخرى
طورة على المصابين بها، ويبدو أن اضطرابات العرة أو
و نقص الانتباه-النشاط الحركي الزائد لا يرتبط بالسلوك
لتعوق الوظيفي في المدرسة، الأسرة ، والعلاقات مع
ت أو اللزمات المقترنة بحالات مرضية أخرى وغالبًا ما
ى الرعاية والعلاج الطبي والنفسي.

وربما تكون السلوكيات الم
المرضى الذين يتلازم لديهم اضط
تعقد عمليات التشخيص الفارق
بصورة كبيرة بتعرف وعلاج
المتلازمات.

والاختلال السلوكي الناتج ع
تبينه بصورة واضحة في حالة اقتر
مما يرتد من التأثير السلبي بالغ الخ
اللزمة في غياب اضطراب قصور أ
المختل أو التعوق الوظيفي، بينما
الأقران يزداد لدى مرضى العرا
يحدد هذا الاقتران درجة الحاجة إل

وبسبب أن الحالات المرضية المرافقة لمتلازمة توريت مثل عُصاب الوساوس والأفعال القهرية واضطراب نقص أو قصور الانتباه ـ النشاط الحركي الزائد يمكن أن تكون أكثر تعويقًا للحالة من العرات أو اللزمات، غالبًا ما تتضمن عملية تقييم هذه الحالات لدى مرضى العرات أو اللزمات. ومن الجدير بالذكر أن الحالات المرافقة لمتلازمة توريت ربما تقرر إلى حد بعيد الحالة أو الوضع الوظيفي العام للمصابين بهذه المتلازمة أكثر من تحديد أو تقرير اضطراب اللزمة أو العرة لهذا الوضع أو تلك الحالة الوظيفية.

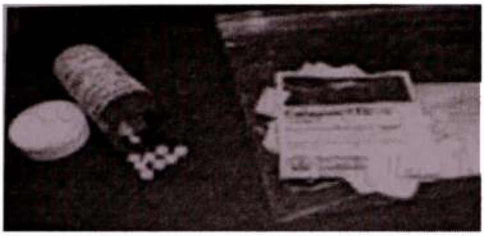
ويجب أن يتضمن التقييم الأولى للمريض الذي يحال إلى العيادة بسبب اضطراب العرة أو اللزمة تقييمًا بدنيًا شخصيًا شاملاً مع ضرورة مراجعة التاريخ الأسري للعرات أو اللزمات وتقييم أعراض اضطراب نقص أو قصور الانتباه ـ النشاط الحركي الزائد وأعراض عُصاب الوساوس والأفعال القهرية وغير ذلك من الحالات الطبية والنفسية والعصبية المزمنة.

ويجب أن يخضع الأطفال المراهقين ذوي متلازمة توريت الذين يعانون في نفس الوقت من صعوبات تعلم إلى تقييمًا نفسيًا وتربويًا، خاصة إذا كان لدى الطفل أيضًا اضطراب نقص أو قصور الانتباه ـ النشاط الحركي الزائد وتجدر الإشارة إلى أن عدم تشخيص الحالات المرضية التي قد تلازم أو ترافق متلازمة توريت يؤدي إلى درجة عالية من التعوق الوظيفي، ويتطلب الأمر عندئذٍ تعرف وتحديد وعلاج مثل هذه الحالات إذا ما أُريد علاج هذا التعوق الوظيفي. وربما ينتج عن عدم تعرف وتشخيص وعلاج هذا التعوق الوظيفي اكتئاب، مشكلات النوم، عدم الارتياح الاجتماعي، والميل إلى إيذاء الذات.

علاج متلازمة توريت Management.

تركز عملية علاج متلازمة توريت على تعرف أو اكتشاف ومساعدة الأفراد المصابين بها ومساعدتهم في إدارة معظم الأعراض المزعجة الموهنة المرتبطة بها.

ومعظم حالات متلازمة توريت بسيطة، وقد لا تتطلب بناء على علاجًا فارماكولوجيًا أو دوائيًا، وبدلاً من ذلك قد يكتفى بالعلاج النفسي السلوكي والتعليم وأساليب مساندة وطمأنة ذوي هذه الحالات.



شكل رقم (3) كلونيدين (أو لزقة الكلونيدين)

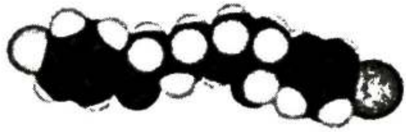
واحد من الأدوية الطبية التي يتم استخدامها عند الحاجة إلى علاج متلازمة توريت.

ويقسم العلاج، إذا تم تقرير الحاجة إليه إلى علاجات تستهدف العرات أو اللزمات وأخرى تستهدف الحالات المرضية الأخرى المترافقة معها، التي قد تزيد من نطاق التأثيرات الموهنة أو المزعجة للعرات أو للزمات في ذاتها. وكما قلنا سابقًا لا تقترن اللزمات أو العرات في كل الأحوال بحالات مرضية أخرى، ولكن عندما توجد مثل هذه الحالات المرضية، غالبًا ما توضع في أولويات خطة العلاج.

وفي الواقع، لا يوجد علاجًا معينًا يبرأ أو يشفي من متلازمة توريت ولا يوجد عقارًا دوائيًا واحدًا يفيد هكذا بالضرورة كل الحالات المصابة بهذه المتلازمة، ناهيك عن أنه لا يوجد عقارًا دوائيًا بدون تأثيرات جانبية سلبية.

وما يجب التأكيد عليه أن المعلومات والتعليم والفهم من بين أهم محددات خطة العلاج الفعالة لاضطرابات العرة أو اللزمة وربما تتضمن عمليات إدارة وعلاج أعراض متلازمة توريت العلاجات الفارماكولوجية والنفسية والسلوكية. وإذا كان من المفضل استخدام التدخل الفارماكولوجي للتعامل مع الأعراض الشديدة، ربما تفيد علاجات أخرى مثل العلاج النفسي المساند أو العلاج المعرفي السلوكي في تجنب أو على الأقل تخفيف الاكتئاب والعزلة الاجتماعية وتحسين المساندة الأسرية.

كما أن تعليم المريض والأسرة والمجتمع المحيط مثل الأصدقاء والمعلمين مكونًا أساسيًا في استراتيجية علاج ذوي متلازمة توريت.



شكل رقم (4) ملء الفجوات المجسدة لجزيء الهالوبيريدول. والهالوبيريدول عقارًا مضادًا للذهان ويستخدم في بعض الأحيان لعلاج ذوي الحالات الشديدة من متلازمة توريت.

ويوجد بعض الأدوية التي تساعد ذوي متلازمة توريت عندما تؤثر أعراض هذه المتلازمة بصورة شديدة على أدائهم الوظيفي.

وفئات الأدوية الطبية التي ثبت فعاليتها في علاج العرات أو اللزمات الأدوية النفسية من فصيلة الكوابح أو الموانع مثل الريسبيردون (الاسم التجاري ريسبيردل)، زيبراسدون (الاسم التجاري جيودون)، هالوبيردول (الاسم التجاري هالدول) بيموزيد (الاسم التجاري أوراب)، والفلوبفينازين (الاسم التجاري برولكسين)، إلا أن لهذه الأدوية على المدى القصير وعلى المدى البعيد تأثيرات جانبية سلبية.

كما توجد أدوية أخرى من فصيلة مضادات عوامل فرط ضغط الدم الشرياني مثل الكلونيدين (الاسم التجاري كاتابريس) وجوانفاسين (الاسم التجاري تينيكس) تستخدم أيضًا في علاج العرات أو اللزمات؛ وتظهر نتائج الدراسات التي أجريت على هذه الأدوية وجود فعالية أقل مقارنة بفصيلة الأدوية الأولى ولكن مع تأثيرات جانبية سلبية .

وربما تكون الأدوية المنبهة وغيرها من الأدوية مفيدة في علاج اضطراب نقص أو قصور الانتباه ـ النشاط الحركي الزائد عندما يحدث مصاحبًا لاضطرابات العرة أو اللزمة. ويمكن أن تستخدم أدوية أخرى في حالة فشل الأدوية المنبهة، وتشمل هذه

الأدوية الجوانفاسين (الاسم التجاري تينيكس) آتوموكستين (الاسم التجاري ستراتيرا)، والأدوية ثلاثية الحلقة.

وربما توصف أدوية معينة مثل الكلوميبرامين (الاسم التجاري أنافرانيل)، وهو من فصيلة مضادات الاكتئاب ثلاثية الحلقات، وغيره من مضادات الاكتئاب الأخرى مثل الفلوكستين (الاسم التجاري البروزاك)، وسيرترالين (الاسم التجاري زولوفت)، والفلوفوكسامين (الاسم التجاري لوفوكس)، عندما يُظهر مرضى متلازمة توريت أعراض اضطراب الوساوس والأفعال القهرية.

وبسبب أن الأطفال ذوي اللزمات أو العرات غالبًا ما يحولون إلى الطبيب عندما تكون هذه اللزمات أو العرات شديد، وبسبب طبيعة اللزمات أو العرات ذات والتي تتمثل في نوبات التزايد والتضاؤل، يوصى بأن تبدأ عملية العلاج بصورة فورية وأن تراقب الحالة عن كثب وتعدل خطة العلاج حسب معطيات هذه المراقبة، على أن يقترن ذلك العلاج بوصف الحالة بصورة دقيقة واتخاذ كافة أساليب تهدئة الحالة وتطمينها في إطار توفير بيئة متفهمة ومساندة.

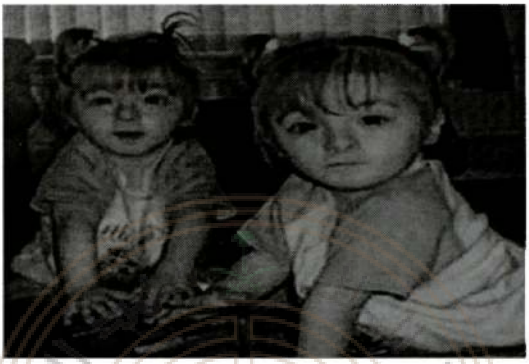
وعند استخدام الأدوية، يكون الهدف التخلص من الأعراض، ولابد أن يكون هذه الاستخدام بأقل جرعة ممكنة في إطار هذا الهدف لتقليل قدر الإمكان من التأثيرات الجانبية المحتملة، والتي قد تكون في بعض الأحيان أكثر إزعاجًا من الأعراض ذاتها.

ويمكن اللجوء إلى العلاج المعرفي السلوكي في الكثير من الحالات لكونه علاجًا فعالاً في علاج اضطراب عُصاب الوساوس والأفعال القهرية وما يتضمنه من أعراض قد تترافق مع متلازمة توريت، ويوجد شواهد متزايدة في واقع الأمر تثبت فعالية استخدام ما يعرف بفنية قلب أو عكس العادة habit reversal في علاج العرات أو اللزمات.

وربما تفيد فنيات الاسترخاء، مثل التدريبات الرياضية واليوجا في تخفيف التوتر والضيق والضغوط التي تنشأ بسبب اللزمات أو العرات، ولكن غالبية فنيات التدخل

السلوكي مثل (التدريب على الاسترخاء والتغذية المرتدة الحيوية، باستثناء فنية قلب العادة) لم يتم تقييم فعاليتها بصورة علمية وبالتالي لا يوجد شواهد أو أدلة إمبيريقية تثبت فعاليتها في علاج ذوي متلازمة توريت.

6 - متلازمة روبنشين تايبس Rubinsten Taybl Syndrome



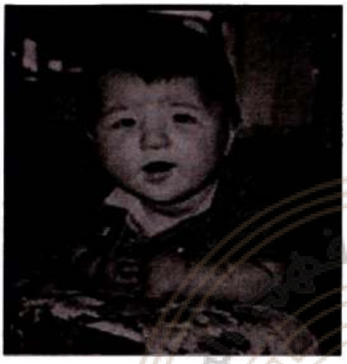
هى حالة مرضية يتصف بها المصاب بصغر حجم الجمجمة وعيوب فى الأبصار واليد العريضة الشاذة والقوائم التعرف على هذه المتلازمة عندما قام الطبيبان جاك روبينشتاين وهوشانغ تايبي Dr. Jack Rubinstein and Dr. Hooshang Taybi بنشر دراستهم عام 1963، حيث وجدوا تشابه في الصفات الجسمية وتأخر في التطور لدى عدد من الأطفال غير الأقرباء، هناك قصر القمة، تأخر النمو الفكري والحركي، سمات الوجه، كبر حجم الأصبع الكبير والسبابة في اليدين والقدمين، تأخر فكري، وقد توالى بعد ذالك تسجيل تلك الحالات من كل أنحاء العالم.

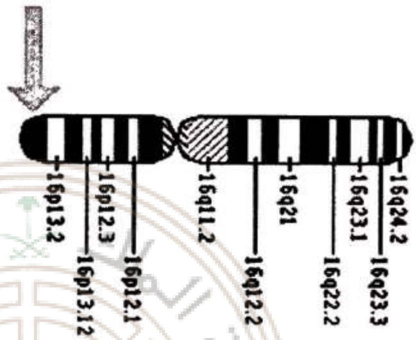
الأسباب :

- الأسباب غير معروفة.
- تعتبر طفرة جينية في أغلب الحالات، حالة غير وراثية.
- نسبة حدوثه حالة لكل 300.000 مولود.
- يصيب الذكور والإناث بنفس النسبة تقريباً.

- نقص في الذراع القصير للكروموسوم رقم 16(16p13.3).
- طفرة في المورث - الجين CREBB.
- أحتمالية تكرار الحالة لنفس العائلة 1 لكل ألف.

= أحتماية حدوث الحالة لأولاد المصاب / المصابة 50 % - الوراثة السائدة au-tosomal dominant.

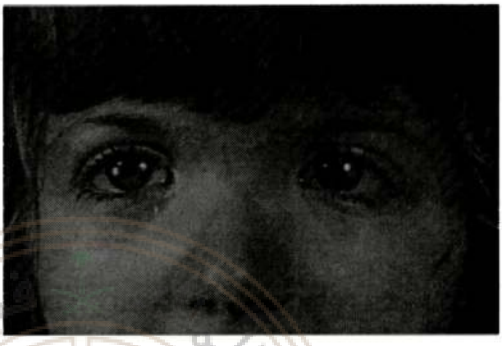




التشخيص:

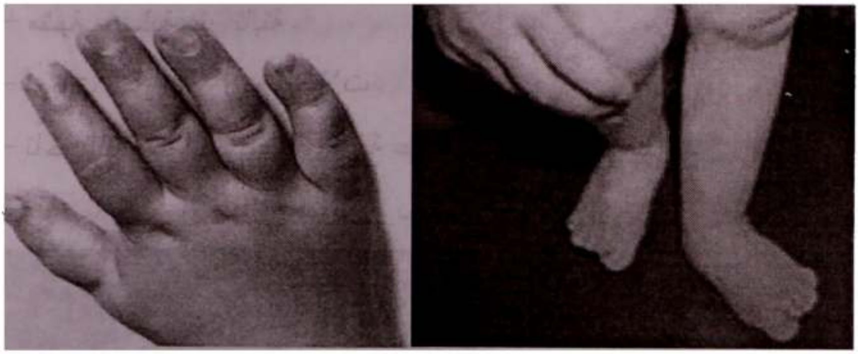
- عادة ما يتم التشخيص في نهاية السنة الثانية من العمر أو بعد ذلك.
- العلامات الجسمية.
- فحص الكرموسومات، التهجين الفلوري الموضعي FISH يظهر العيوب في الكرموسوم رقم 16.
- طفرة في المورث CREBB.
- تخطيط المخ EEG غير طبيعي في أغلب الحالات.
- الأشعة المقطعية للرأس تظهر أتساع في ثقب قاع الجمجمة agenesis of corpus callosum، large التخلف الفكري - معدل الذكاء 79-30.
- نقص القدرة على التركيز.
- تأخر النمو الحركي.
- الصفات الجسمية، الصفات المميزة لليدين والقدمين.

- مشية متصلبة غير ثابتة.
- نوبات صرع في ربع الحالات.
- تأخر النطق والتخاطب، ونسبة عالية تستخدم لغة الإشارة.
-عادة ما يكون الأطفال مسالمين ودودين أجتماعيين.



الصفات الجسمية:

- قصر القامة.
- تأخر النمو العظمي.
- صغر حجم الرأس، بروز الجبهة.
- الشعر كثيف.
- العينان مائلتان إلى الخارج وإلى الأسفل.
- وجود زوائد في زاوية العين الداخلية.
- ارتخاء الجفن العلوي.
- بروز الأنف.
- الفم ضيق.
- ارتفاع سقف الفم.
- عدم انتظام الأسنان.
- إنحناء جانبي للعمود الفقري مع تشوه الفقرات.



اليدين والقدمين:

- من الصفات الأساسية لهذه المتلازمة.
- كبر حجم الإصبع الكبير في اليدين والقدمين مع انحناء إلى الجهة الداخلية.
- قد تكون جميع أصابع اليدين والقدمين كبيرة مع وجود أظافر مسطحة وعريضة.

مشاكل مرضية مصاحبة:

- الحول.
- الماء الأزرق وقد يؤدي للعمي.
- نقص السمع 25 % من الحالات.



o تكرار التهاب الجهاز التنفسي العلوي والتهابات الأذن.
o عيوب خلقية في القلب والكلى في 35 – 40 % من الحالات.

العلاج:

- لا يوجد علاج لهذه الحالات، فعيوب الكرموسومات لم يكتشف علاج لها.
- الرعاية الصحية.
- الخدمات التأهلية.
- علاج الصرع.
- علاج النطق والتخاطب.

7 - متلازمة الإكس الهش Fraglle X

تلى متلازمة داون من حيث الشيوع وتحدث بين 1: 1000 من المواليد الأحياء وهى من اكثر العوامل التى تؤدى الى التخلف الفكري عن الذكور من الأطفال .

يوجد الجين المسبب لمتلازمة كروموسوم اكس الهش على الذراع الطويلة لكروموسوم اكس. وقد اكتشف هذا الجين في عام 1991و أطلق عليه اسم (FMR1). وبعد اكتشاف الجين اتضح أن الجين عند المصابين بالمرض به طفرة وراثية تمنعه من العمل بشكل طبيعي فلا ينتج المادة التي كان من المفروض أن ينتجها وهي نوع من البروتين. بينما الحاملون للمرض يكون لديهم طفرة في الجين ولكن لا يوجد نقص مؤثر في إنتاج هذه المادة البروتينية. يطلق الأطباء كلمة طفرة كاملة(Full Mutation) على المصابين بالمرض وطفرة جزئية (Permutation)على الحاملين.

تعتبر متلازمة كروموسوم اكس الهش مرضاً وراثياً.وبما أن الجين FMR1موجود على كروموسوم اكس فإن الرجل المصاب أو الحامل للمرض يعطي الجين المصاب بطفرة جزئية أو كاملة إلى بناته ولا ينتقل إلى أولاده الذكور أبدًا. . بينما الأم الحاملة أو المصابة بالمرض تنقل الجين المصاب بطفرة جزئية (وهذا هو الغالب) أو طفرة كاملة إلى بناتها و أولادها. و في العادة تكون الأم هي التي تنقل المرض إلى أولادها وبناتها لأنه في كثير من الأحيان تكون الأم غير مصابة بالمرض بل حاملة له

فقط(لديها طفرة جزئية). وقد لا يظهر المرض في كل الأجيال خاصة إذا كان النساء في هذه العائلة حاملات للمرض فقط ولم يولد لهن أبناء ذكور مصابون.

ويقع داخل الجين المسبب لمتلازمة كروموسوم اكس (FMR1) قطعة قابله للتمدد و لانكماش. وهي عبارة عن سلسلة ثلاثية من القواعد النووية مصفوفة جنب بعضها البعض وبشكل متكرر. وتتراوح عدد هذه السلسلة الثلاثية بين شخص و أخر و لكنها لا تتعدى أكثر من 52 قطعة ثلاثية. ولكن بعض الأشخاص يكون العدد أكثر من ذلك. و يسمى الشخص الذي لديه جين عليه أكثر من 52 قطعة ثلاثية ولكنها اقل من 200 انه حامل لطفرة جزئية وفي العادة لا يكون لدية أي عرض من أعراض المرض. والشخص الذي لدية جين عليه أكثر من200 قطعة ثلاثية فان لدية طفرة كاملة وقد تختلف الأعراض بين الذكور والإناث. وبما أن الجينات تنتقل من الآباء إلى الأبناء فإن الجين FMR1 أيضاً ينتقل من جيل إلى أخر. ولكن المهم في الأمر أن الشخص الحامل لطفرة جزئية(كان رجلا أو امرأة) أي لديه أكثر من 52 و أقل من 200 قطعة ثلاثية عندما يعطيها لأحد أبنائه أو بناته، فإن القطعة الثلاثية قد تمتد فتتعدى الحد الطبيعي وبذلك يصاب الطفل الذي يحصل على هذه القطعة الممتدة بمتلازمة كروموسوم أكس الهش. يزيد احتمال التمدد في الجين المصاب بطفرة جزئية إذا انتقلت من الأم أكثر منها عندما تنتقل من الأب.

الأعراض:-

أعاقة ذهنية شديدة الى متوسطة، الوزن طبيعى والطول عادى، وحجم الرأس من طبيعى الى أكبر قليلا مع طول فى الوجه وبروز، حجم الأذن كبير جدا، والأنف مفلطح مع بروز الأنف والفك، وعند البلوغ تكون الخصية كبيرة الحجم، ويعانى أصحابها من تأخر فى الكلام والحركة مع حدوث نوبات الصرع.

الأعراض الشائعة:

أعراض متلازمة كروموسوم اكس الهش متفاوتة وفي العادة تشمل ما يلي:

- إعاقات فكرية تتراوح بين صعوبات تعلم إلى تأخر فكري.
- قصور في الانتباه و نشاط مفرط .
- قلق و مزاج متقلبّ .
- سلوكيات مشابهة للمصابين بمرض التوحد .
- استطالة الوجه، آذان كبيرة، تسطّح باطن القدم.
- ليونة في المفاصل، بخاصّة مفاصل الأصابع.
- نوبات من الصرع تصيب نحو 25 % من الأفراد المصابين.
- إصابة الأولاد أكثر شدّة منها في البنات. فبينما يصاب معظم الأولاد بتأخر الفكريّ، فان ثلث إلى نصف عدد البنات يصبن بتأخر فكري ملحوظ، والباقي من البنات يكن طبيعيات من الناحية الفكرية او يكون لديهن فقط صعوبات في التعلم. بينما يعاني كلا الجنسين من اضطرابات سلوكية وعاطفية.

8 - متلازمة أدوارد Edward's Syndrome

تحدث بسبب عدم انقسام الكروموسوم رقم 18، ونسبة حدوثها 1: 3500 من الأطفال المولدين أحياء، ونسبة الذكور إلى الإناث 3 : 1 ويموت 80 % منهم فى سن شهرين و 10 % في عمر سنه. و تم التعرف على هذه الحالة عندما قام الدكتوران ادوارد و سميث Edwards et al and Smith et al عام 1960بنشر بحث عن حالات متشابهة في الأعراض المرضية مثل صغر الحجم عند الولادة، التخلف الفكري والحركي، صغر الفم و الفك السفلي، عيوب صيوان الأذن، عيوب في الكفين والأصابع، عيوب خلقية في القلب، عدم هبوط الخصيتين، وغيرها، وأن السبب في ذلك هو وجود كروموسوم زائد في المجموعة رقم 18 من الكروموسومات.



- ناتجة عن زيادة في العددالإجمالي للكروموسومات - هناك47 كروموسوم
- تكون الزيادة في المجموعة رقم 18، سواء كانت تلك الزيادة كاملة أو جزئية. - نسبة حدوثها حالة لكل 20.000 - 40.000 ولادة طفل حي.
- نسبة الإناث المصابات ثلاث أضعاف عدد الذكور.
- جميع الاجناس وجميع الدول.
- أغلب الحالات تنتهي بالاجهاض.
- هذه الزيادة في جميع خلايا الجسم، ومن ثم تؤثر في جميع أجهزة الجسم.
- الأعراض المرضية تختلف درجتها وحدتها من مصاب لآخر، فقد لوحظ أن الحالات من النوع المتحول translocations أو النوع الفسيفسائي mosaic أقل حدة وأعراض، ولذلك فمن الممكن لهم أن يعيشوا لمدة أطول.

الأسباب:

- السبب في حدوث المتلازمة غير معروف.
- أغلب الحالات 95 % تظهر بالصورة الكاملة nondisjunction.
- النوع الفسيفسائي Mosaicism يحدث في 3 % من الحالات.
- النوع المتحول translocations قليل جداً .
- يلعب عمر الأم دوراً في زيادة حدوث المتلازمة.

- في 90 % من الحالات وجد أن الزيادة من خلايا الأم، والمشكلة تحدث في الانقسام الثاني للخلية meiosis II ضعف الانقسام الأولي meiosis I، وهو عكس ما يحدث في الأنواع الأخرى من التثلث الصبغي.

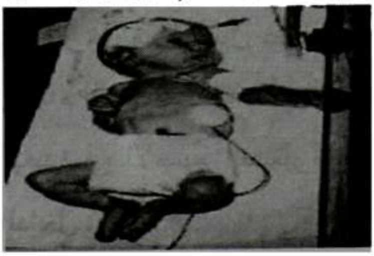
يحدث عدم الانقسامnondisjunction في الذكور نتيجة في مرحلة بعد الالتحام postzygotic mitotic، النوع الفسيفسائي mosaic يحدث غالبا نتيجة مرحلة بعد الالتحام postzygotic mitotic، وجد أن الجزء المؤثر من الكروموسوم المؤدي للأعراض المرضية هو 18q11-q12.

الخصائص:-

- إعاقة ذهنية شديدة.
- فشل في النمو.
- تيبس في العضلات.
- بروز في الرأس من الخلف.
- سقوك موضع الأذن مع وجود تشوه بها.
- فتحة الفم والذقن صغيرة.
- اليد منقبضة والأصابع فوق بعضها.
- كعب القدم يشبه المطرقة.
- عظمة القص قصيرة جدا والخصيتان مختفيتان.

الأعراض:

- عند الحمل - زيادة حجم الرحم الناتج من زيادة كمية السائل الامنوسي.
- صغر في الحجم و البنية عند الولادة (الوزن و الطول و محيط الرأس).



الرأس والرقبة:

- صغر الرأس .
- بروز مؤخرة الرأس .
- صغر فتحة العينين .
- وجود ثنية جلدية للركن الخارجي لجفن العين Espiscanthal folds .
- فقد جزء من قزحية العين Coloboma of iris.
- انخفاض مستوى الأذنين عن مستوى العينين مع قله في طوية الأذن الخارجية.
- صغر الفم و الفك السفلي micrognathia.
- زيادة احتمال أن تحدث الشفة الارنبية و الحلق المشقوق .
- ثنيات جلدية زّائد في مؤخرة الرقبة .

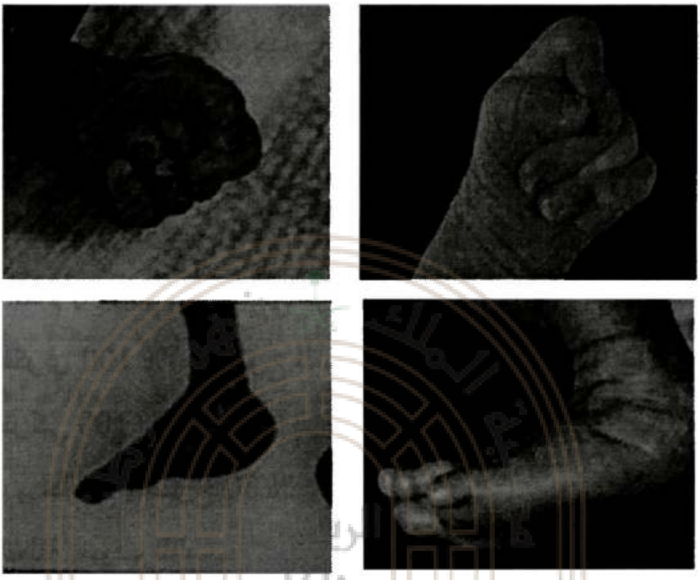





اليدين والقدمين:

- تراكب أصابع اليدين بشكل مميز (انطباق السبابة على الإصبع الوسطى و فقها الإبهام).
- الالتصاقات بين الأصابع .
- صغر الأظافر .
- صغر إبهام اليد و الرجل مع احتمال غيابها.
- قصر أو تقوس إبهام القدم إلى الخلف Dorsiflexed .
- غياب الثنية البعيدة في الإصبع الصغيرة(الخنصر)و قد تؤدي إلى انحناء الإصبع إلى الداخل.

- تقوس باطن القدمين إلى الخارج.
- غياب احد عظمات الساعد في اليدين في حوالي 10% من المصابين.
- قصر عظم القص (العظم الذي يربط بين ضلوع الصدر).
- تيبس في المفاصل(Joint contractures).



عيوب خلقية في القلب:

- تحدث في 90 % من الحالات.
- فتحة بين البطينين VSD –ventricular septal defect.
- فتحة بين الأذنين ASD –atrial septal defect.
- فتحه جنينية بين الأبهر والشريان الرئوي patent ductus arteriosus- PDA.

عيوب خلقية في الجهاز البولي والتناسلي:

- عدم نزول الخصيتين.
- عيوب في الشكل مثل Horseshoe kidney.
- الارتجاع البولي Hydronephrosis.
- الكلى المتكيسة Polycystic kidney.

عيوب في أجهزة الجسم الأخرى:

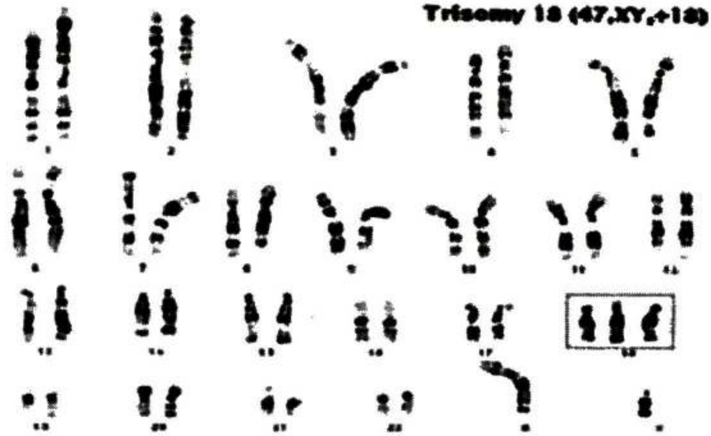
- ضعف السمع.
- عيوب خلقيّة في الرئتين و الحجاب الحاجز.
- الظهر المشقوق 6 %.
- الفتاق و / أو انفصال عضلات جدار البطن.

المشاكل الصحية المصاحبة:

- ضعف النمو و قصر القامة.
- صعوبات التغذية و الترجيع المعدي إلى المريء.
- الارتخاء العام 100 % وخاصة في مرحلة الطفولة المبكرة.
- التخلف الفكري 100 %(من النوع الشديد في جميع المصابين تقريباً).
- التأخر الحركي 100 %.
- التشنجات و حالات الصرع 30 %.
- المشاكل المتعلقة بعيوب القلب.
- توقف التنفس المتكرر(Central apnea).
- المشكل المتعلقة بالكلى و ارتفاع ضغط الدم.
- انحناء و تقوس الظهر.

التشخيص:

- يتم تشخيص المرض إكلينيكيا عن طريق الأعراض و العلامات الخارجية للطفل.
- يتم التأكد من التشخيص عن طريق إجراء تحليل للكروموسومات و ذلك عن طريق زراعة خلايا الدم.



الأنواع والاختلافات في الصورة الكروموسومية:

التثلث الصبغي في المجموعة رقم 18 ليست صورة واحدة، ولكن العديد من الصور، وهو ما يحتاج لمتخصصين، وللتوضيح سندرج هذه الأنواع بدون الدخول في التفاصيل، وهي:NORMAL

تشخيص الأعراض المصاحبة:

- الأشعة الصوتية للقلب لمعرفة وجود عيوب قلبية.
- أشعة ملونة للجهاز الهضمي لمعرفة وجود عيوب خلقية.
- أشعة صوتية للجهاز البولي التناسلي.
- أشعة للعظام لمعرفة وجود عيوب خلقية.

التشخيص خلال الحمل:

- عادة لا يتم فحص الحمل التالي في حالات التثلث العادي، ولكن خلال الحمل هناك علامات دالة على وجود المتلازمة مثل: زيادة حجم السائل الأمنوسي - الجنيني polyhydramnios وهو ناتج عن ضعف القدرة على المص والبلع، قلة السائل الجنيني وعادة ما يحدث نتيجة هبوط عمل الكلى، صغر حجم المشيمة، ضعف النمو الجنيني Intrauterine growth retardation،

ضعف حركة الجنين، وهو ما قد يستدعي أجراء الفحوصات الأخرى والشك في وجود الحالة.

- في حالات النوع المتحول translocational trisomy، يحتاج الحمل الجديد إلى متابعة، ولك لأرتفاع أحتمالية تكرار الحالة .
- أختبار السائل الأمنوسي amniocentesis خلال الأسبوع 14 – 16 للحمل
- عينة من الخلايا الجنينية Chorionic villus sampling خلال 10 – 13 للحمل.

العلاج:

- لا يوجد علاج شافي للمرض ولكن للأعراض.
- نظراً لحدوث الوفاة مبكرا فان الأطباء لا يقومون بإجراء العمليات الجراحية خاصة المتعلقة بالقلب.
- معظم الأطفال يتوفون نتيجة لتكرار توقف التنفس من مركز التنفس في المخ(Central apnea).
- الأطفال الذين يعيشون، فقد يراجع الأطباء حالة الطفل و على ضوئها يقومون بإجراء ما يلزم كعملية وضع أنبوب تغذية في المعدة أو إجراء عملية للقلب أو إعطاء أدوية للتشنجات، علما أن هذه الإجراءات لا تقدم كثير و لا تأخر في وضعهم الصحي بشكل عام.
- الأطباء في كثير من الأحيان لا يقومون بإجراء أي إنعاش للقلب أو إجراء تنفس صناعي إذا لا قدر الله و توقف قلب الطفل أو تنفسه.
- العائلة تحتاج للدعم النفسي، الدعم الاجتماعي، والدعم المادي.
- الاستشارة الوراثية مهمة لتوضيح الأمر للوالدين عن الأسباب ، التكرار، وكيفية التعامل مع الطفل.
- قد يحتاج الطفل المصاب إلى المساعدة من العديد من المتخصصين، وذلك يقرره الطبيب المعالج.

احتمالات تكرار المرض:

- يمكن أن تتكرر الحالة بنسبة 1 % فقط، وهي نسبة صغيرة.
- أغلب الحالات تحدث نتيجة طفرة جينية.
- يمكن أن نقول لا خوف من الحمل التالي بإذن الله، ولا يحتاج الأمر لأجراء أي تحاليل أو أشعات خلال الحمل القادم.
- يمكن اجراء بعض التحاليل للأمهات الذين تمت ولادة طفل مصاب خلال الأسبوع العاشر من الحمل للتأكد من سلامة الجنين، و لو كان الجنين مصاب فليس هناك حلا علاجيا إلا إجهاض الحمل إذا كان ذلك جائزا شرعا.
- تزيد نسبة تكرار الحالة عندما يكون أحد الوالدين يحمل عيباً في الكروموسومات بدون أعراض وهو ما يسمى a balanced carrier، وتلك الحالات يقررها الطبيب المعالج.

مآل الحالة – أحتمالية الوفاة:

- o 95 % من المصابين بهذا المرض يتوفوا خلال الحمل أو بعد بضعة أيام من الولادة.
- o أغلبية المولودين بهذه الحالة يتوفون خلال الشهر الأول من العمر
- o 5 – 10 % فقط من المصابين يعيشون إلى نهاية السنة الأولى من العمر و أكثرهن من الإناث.
- o سبب الوفاة هو وجود العيوب الخلقية في القلب والكلى وغيرها.
- o الحالات التي تعيش لمدة طويلة عادة ما يكون لديها تخلف حركي وفكري شديد بالإضافة لصعوبات التغذية والمشاكل الجسمية المتعددة.

9 - متلازمة باتيو Patau's Syndrome

تحدث نتيجة لعيوب فى أنقسام الكروموزوم رقم 13 وتسمى أيضا متلازمة ثلاثى الكروموسوم 13 وتحدث للذكور بنسبة 1: 7000 ولادة من المواليد الذكور ويكون ذلك مصاحبا لكبر سن الأم أثناء الحمل.

وحالة متلازمة باتو قديمه من حيث التشخيص الإكلينيكي، ولكن لم يتم التعرف على المسبب وهو وجود الكرسوم الزائد في رقم 13 سوى عام 1960، وتعتبر من أقل حالات التثلث الصبغي حدوثاً وذلك لارتفاع نسبة الإجهاض لهذه الحالة، كما أن نسبة الوفيات المبكرة عالية جداً، ويعتبر التخلف الفكري الشديد سمه ثابتة لتلك الحالات.





- ثلاثي الكروموسوم رقم 13.
- لديه ثلاث نسخ من كروموسوم 13.
- نسبة حدوثها 1 من كل 12000 مولود حي.
- تحدث لكلا الجنسين.
- السبب غير معروف.
- يؤثر عمر الأم في حدوث الحالة.
- نسبة حدوثها عالية جداً، ولكن اغلبها تنتهي بحدوث الإجهاض.
- نادراً ما يعيش الطفل أكثر من ستة أشهر من العمر.





الأعراض:

الرأس والرقبة:

- **شفة مشقوقة مع حنك مشقوق.**
- **صوان الأذن منخفض وأذان مشوهه.**
- **صغر الفك السفلي.**
- **صغر حجم الرأس، مع عيوب في فروة الرأس.**
- **صغر حجم العين.**
- **تخلف فكري شديد.**
- **نقص في السمع أو صمم.**



اليدين والقدمين:

- أصابع الأقدام والأيدي الإضافية.
- القدم المهزة Rocker-bottom feet .









أجهزة الجسم الأخرى:

- عيوب خلقية في الجهاز التنفسي والجهاز الهضمي.
- عيوب خلقية في القلب.
- الفتق.
- عادة يحدث الموت في الطفولة المبكرة.

التشخيص:

- عن طريق اختبار الكروموسومات بعد الولادة مباشرة.
- زيادة في عدد الكروموسومات رقم 13 - nondisjunction during maternal meiosis.
- ممكن الكشف أثناء الحمل من خلال أخذ عينة من ماء الرحم.





FISH

الحالات المشابهة - التشخيص الفارق:

- متلازمة ادوارد – ثلاثي الكروموسوم رقم 18 Edwards syndrome.
- الزيادة الجزئية في الكروموسوم رقم 13 – Partial duplication of 13q.

مدى الحياة:

- o 82 % من الأطفال الرضع يموتون في شهورهم الأولى.
- o 5 – 10 % يبقون على قيد الحياة إلى سنة واحدة.
- o نادراً ما يعيش لسن الرشد.



العلاج:

- لا يوجد علاج للحالة - لوجود العيوب في الكروموسومات.
- التشوهات الجسمية يمكن أن تعالج بالجراحة.
- العلاج الطبيعي، والعلاج الوظيفي، علاج النطق.

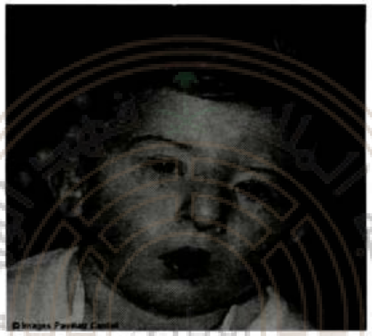


الخصائص:-

- تشوه في الجهاز العصبي.
- إعاقة ذهنية شديدة.
- الجبهة متجهة إلى أعلى والى الخلف.
- وجود تشوه في الوجه.
- العينان صغيرة جدا وأحيانا غير موجودة مع وجود مياه بيضاء.
- سقوط موضع الأذن مع وجود تشوه بها .
- وجود تشوه خلقي في القلب.
- اليد والقدم فيها أصابع زيادة وأصابع منقبضة على بعضها.
- كعب القدم يشبه المطرقة أو الشاكوش.
- اختفاء الخصيتين وتشوه في الكلى
- عادة ما يموت 50 % من المصابين بها في الشهر الأول.

10 - متلازمة دي جورج DiGeorge Syndrome

قام الدكتور انجيلو دي جورج عام 1960 Angelo DiGeorge بوصف مجموعة من الحالات تتشابه وتتزامن فيها بعض الأعراض المرضية، ولذلك سميت هذه المتلازمة باسمه، وفي عام 1982م أثبت العالم كيلي وزملاؤه Kelly العلاقة القوية بين التشوهات في الكرموسوم 22 ومتلازمة دي جورج، وتعتبر هذه المتلازمة من عيوب تطور الخيشوم الثالث والخيشوم الرابع، كما تسمى velocardiofacial syn-drome، وحديثاً تم إضافة حالات لهذه الحالة مثل Opitz-GBBB ،CHARGE syndrome.



وتشمل متلازمة دي جورج المشاكل التالية:

- ضمور الغدد جار الدرقية Para Thyroid Gland.
- ضمور الغدة السعترية -الغدة التيموسية Thymus Gland .
- عيوب خلقية في القلب .
- وجود الشفة الأرنبية Cleft Lip وتشوهات كلوية ورئوية.
- الصعوبات النفسية والاجتماعية .

نسبة الانتشار:

يعتقد أن نسبة انتشار الحالة تصل لحالة لكل ثلاثة آلاف ولادة، ولكن الأعراض لا تكون واضحة في الكثير من الحالات، ويصيب الذكور والإناث بنفس النسبة.

يولد طفل مصاب بهذا المرض لكل 68 طفل مصاب بعيوب خلقية في القلب.

يولد طفل مصاب بهذا المرض لكل 20 طفل لدية شق في سقف الحلق .

الأسباب :

في عام 1982م أثبت العالم كيلي وزملاؤه العلاقة القوية بين التشوهات في الكرموسوم 22 ومتلازمة دي جورج .

باستخدام تقنية تهجين الفلوريسنت Fluorescent In Situ Hybridization إن الحالة ناتجة عن نقص جزئي في الذراع الطويلة لكروموسوم 22 (22q11) بنسبة 95% من الحالات أو نقص في الذراع الطويلة لكروموسوم 10 في 5% من الحالات.

السبب الحقيقي وراء هذا النقص غير معروفة، ولكنه معروف انه حدث عند انقسام الخلية عند خلق البويضة أو الحيوان المنوي- أي قبل تلقيح.

إن معظم حالات متلازمة دي جورج ناتجة عن نقص «طفرة» في كروموسوم 22، و هذا يعني أن الطفل فقط هو الذي لديه نقص بينما كروموسومات الأبوين سليمة.

في حوالي 10 % من الحالات يكون هذا النقص موجود في جميع خلايا الأب أو الأم مع عدم ظهور أعراض واضحة في بعض الأحيان. و إذا كان الحال كذلك فإن هناك احتمال إصابة طفل آخر بمتلازمة دي جورج، وهذا ما يعرف بالوراثة السائدة، لذلك يتم إجراء تحليل الكروموسومات للوالدين.

يمكن حدوث الحالة نتيجة التعرض لبعض المواد أثناء فترة الحمل كالكحول ومشتقات فيتامين (أ) والحمل السكري.

الأعراض:

هناك تفاوت واختلاف كبير بين المصابين بمرض دي جورج من ناحية شدة الإصابة من طفل لآخر، كما الآثار المترتبة عليها أو التي تنتج في المستقبل، وعلى العموم يمكن وجود الأعراض التالية بدرجات متفاوتة:

أولاً: الشكل العام:

الشكل العام غير تشخيصي، ولا يتواجد في جميع الحالات، ومنها:

- صغر حجم الرأس، بروز الجبهة hypertelorism.

- صغر حجم الحنك micrognathia.
- صغر حجم الفم fish-mouth.
- ميلان العيون للداخل والأسفل antimongoloid slant .
- عيوب في صيوان الأذن وصغره .
- شق الحنك والشفة الأرنبية .



ثانياً: ضمور الغدد جار الدرقية Para Thyroid Gland

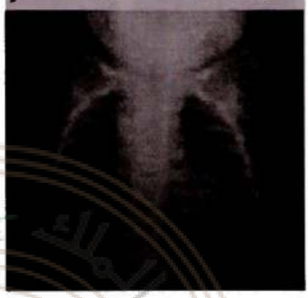
نقص هرمون الغدة الجنب درقية Parathyroid hormone

الذي يسبب نقص مستوى الكالسيوم بالدم وارتفاع الفسفور، ويؤدي لحالات التشنج .

ثالثاً: ضمور الغدة السعترية -الغدة التيموسية Thymus Gland

ينتج عن هذا نقص في جهاز المناعة الخلوية .

- وهو أحد أسباب الوفاة الفجائية عند نقل الدم في بداية عملية القلب الجراحية في حالة إغفال هذا النقص المناعي.
- الطفل معرض للإصابة بالالتهابات بشكل أكثر من اقرأنه الأسوياء، ويبدو كثير الزكام و الرشح والتهابات الإذنين والنزلات المعوية والإسهال.
- قد يتعرضون لموت مفاجئ عند الإصابة بالتهابات شديدة .



رابعاً: عيوب خلقية في القلب:

عيوب خلقية في القلب، ضيق أو ضمور أو انقطاع في الشريان الأورطي، الجذع الشرياني أو إي نوع من العيوب القلبية، وقد تكون هي السبب في البحث عن الحالة وتشخيصها.

1. رباعية فالوت(Tetralogy of Fallout % 17).
2. فتحة بين البطينين14 % ventricular septal defect – .
3. انقطاع في الشريان الأورطي14 % interrupted aortic arch .
4. ضمور الشريان الرئوي 10 % pulmonary atresia .

Children with Tetralogy of Fallot exhibit bluish skin during episodes of crying or feeding.



خامساً: مشاكل أخرى:

- التأخر في نمو الطفل المصاب.
- تشوهات كلوية .
- تشوهات رئوية.
- صعوبات التعلم .
- الصعوبات النفسية.



التشخيص

يبدأ الطبيب بالشك من إصابة الطفل بمتلازمة دي جورج عندما يكون هناك مجموعة الأعراض المذكورة سابقاً، خاصة العيوب الخلقية في القلب - انقطاع في الشريان الأورطي، وجود شق في سقف الحلق، نقص مستوى الكالسيوم بالدم، وغيرها، حيث يقوم بإجراء العديد من الاختبارات والفحوص ومنها:

- القصة المرضية للعائلة لمعرفة وجود حالات مشابهة.
- القصة المرضية للحمل.
- قياس مستوى هرمون الغدة جار الدرقية parathyroid hormone.
- قياس مستوى الكالسيوم والفسفور والإنزيم القلوي الفسيفتائيAlkaline Phosphatase Enzymes.
- أشعة سينية للصدر - توضح غياب الغدة السعترية .
- نسبة كريات الدم البيضاء الليمفاوية.
- اختبارات لقياس جهاز المناعة(مجموع الكريات الدم البيضاء الليمفاوية من نوع بي وتي +CD3+/CD4.
- قياس الأجسام المضادة عند الضرورة .

- أشعة صوتية للقلب (echocardiography).
- تخطيط القلب .
- فحص الكروموسومات .
- فحص الكروموسومات باستخدام تقنية تهجين الفلوريسنت .

المضاعفات المرضية والعلاج:

لا يوجد علاج لحالات متلازمة دي جورج، لأن المشكلة خلقية وموجودة في جميع خلايا الجسم، ولكن هناك طرق وعلاج لبعض المشاكل المرضية المصاحبة، يمكن من خلال التعرف عليها في وقت مبكر السيطرة عليها وتقليل مخاطرها على الطفل، والطبيب المعالج هو من يقدر تلك الحالات وكيفية التعامل معها، ومنها:

مشاكل القلب:

أغلب الأطفال المصابين يكون لديهم مشاكل في تكوين القلب، تتراوح خطورتها من مشاكل بسيطة إلى مشاكل تؤدي للوفاة، لذلك فقد يستدعي الأمر تدخل جراحي بشكل مبكر بعد الولادة مباشرة لتصحيح العيوب القلبية، وذلك حسب نوع المشكلة.

فقدان المناعة:

لم تنجح حتى الآن حالات زراعة الغدة السعترية أو خلايا العظام للمصابين بهذه الحالة، لذى فإنه في حال وجود نقص للمناعة، فإن الطبيب المعالج يقوم بمحاولات لتخيف من تبعاتها، ومنها:

1. إذا كان الطفل يحتاج لجراحة القلب وفي حاجة إلى نقل دم، يجب أن يعالج الدم بالإشعاع قبل أن يعطى للطفل
2. يجب أن يخضع هؤلاء الأطفال إلى إعادة تقييم مناعتهم قبل إعطائهم التطعيم الثلاثي البكتيري MMR، والتطعيم ضد العنقز - الجديري المائي

الكالسيوم المنخفض:

في حال وجود انخفاض مستوى الكالسيوم في الدم، يقوم الطبيب المعالج بإضافة الكالسيوم للغذاء، كما يقوم بإضافة فيتامين دال – ون ألفا One Alpha ـ الذي يعمل على تصحيح مستوى الكالسيوم ويقلل الفوسفات.

الترجيع والقيء والصعوبة في الأكل .

الأطفال المصابون بالشفة الأرنبية وشق الحنك، كما صغر حجم الحنك، يلاحظ لديهم صعوبة في المص والمضغ والبلع، كما زيادة نسبة حدوث الترجيع والقيء من الأنف، مما يؤثر على صحتهم ونموهم، مما يستدعي تدخل أخصائي البلع والتغذية، واحتمالية استخدام التغذية عن طريق الأنبوب لمدة من الزمن.

النطق والتخاطب:

الأطفال المصابون بالشفة الأرنبية وشق الحنك يكون لديهم مشاكل في النطق والتخاطب، مما يستدعي التدخل الجراحي، كما أخصائي النطق.

مشكلة السمع:

التهابات الأذن الوسطى مشكلة شائعة، وذلك يجب متابعة الحالة لتفادي فقدان السمع.

مشاكل التواصل:

هذه المشكلة يمكن أن يكون سببها مشكلات تتعلق بالسمع والتخاطب، أو ربما تكون لها علاقة باستيعاب اللغة.

مشاكل الكلى:

يلاحظ زيادة العيوب الخلقية في الجهاز البولي، كما زيادة حدوث التهابات المسالك البولية، وتلك تحتاج لمتابعة وتدخل طبي.

المشاكل النفسية:

يلاحظ في الغالب أن للأطفال تقدير ذاتي منخفض وفاقدي الثقة، كما يلاحظ أنهم يكونوا بشكل أفضل عندما يكونوا مع شخص أكبر منهم ومألوف لديهم ويثقون فيه على خلاف ما يكونوا عليه عندما يكونوا مع أقرانهم.

يجب ملاحظة أن هؤلاء الأطفال في الغالب يعانون من «قلة التركيز والانتباه»، وفي هذه الحالة يجب عَدم إعطاءهم أدوية مثل ريتالين Ritalin ذلك بأن هذا الدواء قد يحدث آثاراً عكسية.

في الغالب يعاني المرضى من مشكلات صحية ذهنية مثل الكآبة ذات القطبين أو الكآبة المهووسة، يجب استشارة أخصائي في حالة الشك بحدوث مثل هذه المشاكل.

التأخر في التعليم:

معظم الأطفال المصابون لديهم مشكلات تعليمية دنيا أو طفيفة، يحتاجون إلى بعض المساعدة داخل فصول الدراسة، كما يحتاجون على اهتمام على المدى البعيد للتأثير الايجابي على حاجاته الصحية.

مآل المرض:

- المشكلة خلقية، وفي جميع الخلايا، ولا يتوقع لها الشفاء الذاتي.
- لا يوجد علاج طبي أو جراحي .
- درجة المرض والأعراض تختلف من طفل لآخر.

وتصل نسبة حدوث الوفاة خلال السنة الأولى إلى 80 %، وخاصة مع وجود العيوب القلبية .



التطعيم ومتلازمة دي جورج:

الهدف من التطعيم هو تعزيز جهاز المناعة، ففي حالة وجود البكتريا أو الفيروس يمكن لجهاز المناعة التفاعل بسرعة وفعالية، ومن خلال أعطاء التطعيم يمكن لنا بناء المناعة لدى الأطفال الطبيعيين، وتنقسم التطعيمات إلى قسمين:

1. التطعيمات غير النشطة: وهي التي يتم إعدادها من جزيئيات من البكتريا، الفيروس الميت، مثل السعال الديكي والالتهاب السحائي.
2. التطعيم الحية المضعفة: وهي التي تحتوي على الجرثومة التي لا تسبب المرض في الأشخاص ذوي الجهاز المناعي الجيد، مثل السل، الحصبة .

الأطفال المصابون بمتلازمة دي جورج، ومع ضمور الغدة السعتية المسئولة عن المناعة، فإن التطعيمات يجب الانتباه لها وتعطى عن طريق متخصص، وتتركز في ما يلي:

- الثلاثي الفيروسي DPT يعطى بأمان.
- هيموفلس أنفلونزا Hib يعطى بأمان.
- تطعيم السل BCG، الثلاثي البكتيري MMR، العنقز Varicella يعطى بعد قياس مستويات الأجسام المضادة، وعدد خلايا تي T-cells .

o تطعيم شلل الأطفال الفموي Oral polio، يتم استبداله بشلل الأطفال العضلي intramuscular polio- Sabin.

العنقز - الجديري المائي:

الإصابة بهذا المرض تحتاج إلى ذكر خاص لدى المصابين بمتلازمة دي جورج، والمصابين بنقص المناعة، فإذا كانت الحالة بسيطة في الأطفال العاديين، فقد تكون قاتلة لمن لديهم نقص مناعة، لذى ننصح بالابتعاد عن الأطفال المصابين، كما سرعة زيارة الطبيب لإعطاء جرعة من مصل أجسام مضادة للجديري المائي.

المضاد الحيوي:

ربما تستدعي الحاجة إلى اخذ مضادات حيوية بصورة منتظمة لمنع الإصابات حتى يعمل جهاز المناعة، ويوصي بعض الأطباء يأخذ المرضى مضاد حيوي باستمرار (سبترين أو باكتريم) ريثما يتم التعرف على نتائج الفحوصات، ففي حالة أن تكون لدى الطفل مناعة منخفضة يجب أن يعطى مضادات حيوية لإصابات البكتريا حتى لا تسوْ حالته.

الأطفال والأسنان:

عندما يفقد الأطفال أسنانهم أو أن يقابلوا طبيب أسنان، يعطى المريض في هذه الحالة مضاداً حيوياً ليمنع الإصابة. ويكون هذا في غاية الأهمية في حالة وجود مشاكل بالقلب تؤدي إلى زيادة المخاطرة لدى الطفل لإمكانية تعرضه بالتهاب بطانة القلب.

11 - متلازمة مواء القطة Cri- Du Chat Syndrome

تحدث نتيجة لكسر فى ذراع الكروموسوم رقم 5 أو نقص جزء فى الزراع القصير للكروموسوم 5 (5p –) واهم ما يميز الطفل بكاؤه الذى يبدو كمواء القطط، بالأضافة الى صغر حجم الرأس، ونزول فتحة العين الخارجية لأسفل مع سقوط وضع الأذن، وعادة ما يولد الطفل ناقص الوزن مع إعاقة ذهنية وضعف فى العضلات وشكل الوجه غير متناسق مع وجود تشوهات خلقية فى القلب.

خصائص الأطفال المصابين بمتلازمة كراي دو شات:

تتأثر الخصائص بمكان الحذف وبشدته، فكلما كان الحذف شديداً كلما كانت الأعراض أكثر حدة، لذا فالأعراض التالية لا تتوفر في كل الأفراد المصابين بالمتلازمة وإنما في بعضهم فقط نظراً لاختلاف أماكن الحذف.

ومن هذه الأعراض:

- البكاء يشبه صوت القطة ويكون عالياً وحاداً وعلى وتيرة واحدة، وقد يكون هذا الصوت ناتجاً من ضعف في بنية العضلات أو الأحبال الصوتية أو ضعف في الجهاز العصبي.

- معظم الحالات لديها تخلف فكري يتراوح من البسيط للشديد.
- اضطراب في القدرة اللغوية يتراوح من البسيط للشديد، وقد دلت الدراسات إلى أن اللغة الاستقبالية لدى هؤلاء الأطفال أفضل من اللغة التعبيرية لديهم، ويعني ذلك أن قدرتهم على الفهم اللغوي أفضل من قدرتهم على الكلام، حتى أن بعض الأطفال تنعدم لديهم اللغة تماماً، لكنهم يستطيعون التواصل –مع الآخرين بطرق متعددة.
- ضعف مدى الانتباه.
- النشاط الزائد لدى بعض الحالات.
- مشكلات سلوكية مثل: الحواز، والعدوان والإيذاء المتكرر للذات.
- الإصابة بتشوهات القلب لدى بعض الحالات.
- غالباً ما يكون وزنهم قليل عند الميلاد، ويعانون من مشكلات تتصل بالأكل والبلع.
- صغر حجم الرأس واستدارة الوجه والأنف بارز ومنخفض.
- الفم صغير والإصابة بالشفة الأرنبية (المشقوقة) في بعض الحالات.
- حول بالعينين، وتكون متباعدة عن بعضها والزاوية الخارجية لها منسحبة للخارج وإلى أسفل.
- الأذنان في مستوى منخفض عن الطبيعي وبارزتان للخارج.
- ارتفاع سقف الحلق أو وجود شق به.
- الإصابة بضعف العضلات لدى بعض الحالات.
- اضطرابات بالكلى لدى حالات قليلة.
- مشكلات بالهيكل العظمي مثل الخلع الوركي وتشوهات بالقدمين.
- اضطرابات بالأمعاء.
- الإصابة بالإمساك من العام الأول أو الثاني ويستمر طوال العمر، ومن الممكن التحسن إذا تم التدخل العلاجي.

12 - متلازمة ويللیامز William's Syndrome



تم أكتشاف هذه الحالات الطبيب الايرلندي ويليامز عام 1961، حيث لاحظ التشابهة بين أربعة أطفال ليس بينهم قرابة، حيث ملامح الوجه مميزة، مع وجود عوق فكري، ارتفاع نسبة الكالسيوم في الدم، تضيق في مجرى الشريان الأبهر للقلب- الاورطي.

فإضافة إلى إصابتهم بعيوب خِلقية في القلب كانت لهم ملامح وأشباه مميزة(مثل ارتفاع طرف الأنف إلى أعلى و صغر في الذقن) ولديهم ضعف في المهارات الفكرية. وكان ضيق المنطقة التي فوق الصمام الأورطي مباشرة أكثر المشكلات القلبية شيوعا بينهم. ومنذ ذلك الوقت، لاحظ الأطباء أعراضاً أخرى في وقت مبكر من العمر. ففي السنة الأولى من العمر، قد يجد هؤلاء الأطفال صعوبة في الرضاعة وقد يعانون من «مغص في المعدة» والإمساك. كما يتصف الكثير منهم بشدة الحساسية للضوضاء والأصوات العالية. وبعضهم لدية فتق في أسفل البطن. ويرتفع عند العديد منهم ارتفاع في مستوى الكالسيوم في الدم. وعند البلوغ قد تخشن أصواتهم ويبدون متأخرين في نموهم الجسمي وقصر بعض الشيء في طول القامة. يصحب ذلك تأخر في الجلوس والمشي فهم يبدؤون المشي في المتوسط في سن 21 شهرا، وغالبا ما تكون حركات أيديهم الدقيقة ضعيفة بعض الشيء. وعند مقارنتهم بنظائرهم، ويبدو أنهم يشيخون في وقت مبكر (فيشيب شعرهم وتتجعد بشرتهم على سبيل المثال في وقت مبكر نسبيا). وتحدث متلازمة ويليام بمعدل حالة واحدة لكل 20.000: 50.000 ولادة حية على امتداد العالم.

الأسباب الجينية لمتلازمة ويليام:

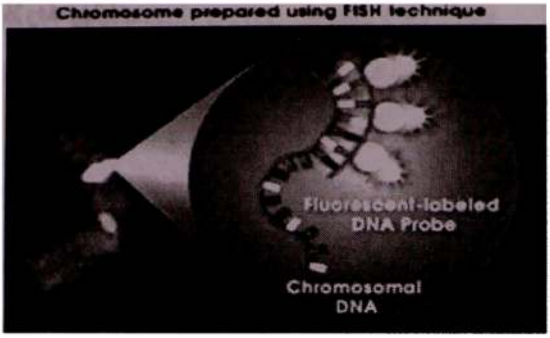
في عام 1993 اكتشف الأطباء أن سبب متلازمة ويليام هو فقدان قطعة صغيرة جدا من إحدى نسختي الكروموسوم (الصبغة) رقم سبعة. ويتوقع أن هذه القطعة المفقودة تحتوي على حوالي 15 جين(جين) أو أكثر. من هذه الجينات جين يدعى إيلاستين Elastin وينتج هذا الجين بروتين يسمى بنفس الاسم ويدخل في تكوين الأنسجة الضامة التي تدعم جدران العديد من الأوعية الدموية والأربطة والجلد(وهذا يفسر ضيق الشريان الأورطي و مرونة المفاصل والفتق وتجعد البشرة في وقت مبكر في هؤلاء الأطفال). ومن الواضح اليوم أن الطفرة في جين ايلاستين تحدث في نحو 95%من مرضى متلازمة ويليام.

ومن الجينات الموجودة على الكروموسوم السابع كروموسوم يدعى «ليم»LIM- والذي ينشط في الدماغ، وهذا يشير إلى إمكانية تأثيره في نمو الدماغ وقيامه بوظائفه. ولكن الوظائف الدقيقة التي تقوم بها بروتين هذا الجين غير معروفة، وقد يمكن الكشف عنها في السنوات القليلة القادمة.

و قد يؤثر في القدرة على إدراك العلاقات المكانية. وقد يساعد هذا الدور الوظيفي لجين «ليم» على تفسير سبب صعوبة رسم أشياء شائعة بسيطة من الذاكرة بشكل مضبوط لدى أطفال متلازمة ويليام.

وهناك جين آخر في نفس المنطقة من كروموسوم 7و ويسمىRFC2. وينتج هذا الجين نوع من البروتين له علاقة بنسخ الـ DNA، ولكن إسهامه في متلازمة ويليام لم يثبت حتى الآن.

(Noll، P.، & Mclaren، B.، 2001)

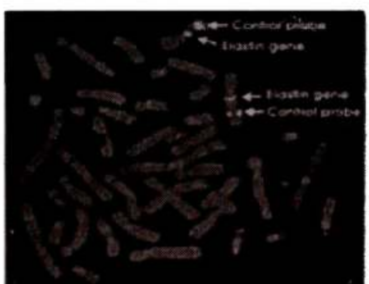


الأسباب :

- السبب غير معروف، الحالات فردية، غير وراثية.
- طفرة جينية – ليس السبب شيئاً فعله الوالدين أو لم يفعلوه خلال الحمل أو قبله.
- حالات قليلة تكون وراثية، أي تنتقل من الوالدين للطفل.
- نقص أو حذف جزء من الكرموسوم – الصبغي – السابع q11، وهناك أكثر من 15 مورث في هذا الجزء.
- في هذا الجزء مورث مادة elastin، لذلك يلاحظ ارتخاء العضلات، الفتق، ارتخاء الشريان الأبهر.
- في هذا الجزء مورث يدعى ليم LIM-kinase I، والذي ينشط في الدماغ، وهذا يشير إلى إمكانية تأثيره في نمو الدماغ وقيامه بوظائفه.



Positive Williams Syndrome FISH assay
(Chromosome 7)
The elastin gene is found on only one chromosome.
The other copy carries an elastin gene deletion.



Negative Williams Syndrome FISH assay
(Chromosome 7)
The elastin gene is found on both chromosomes.
This individual does not have Williams Syndrome

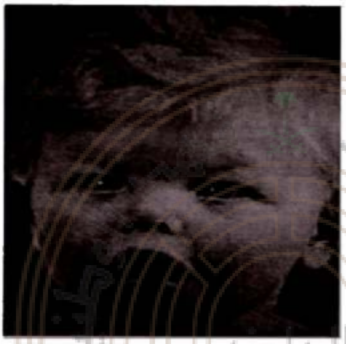
خصائص الأطفال المصابين بمتلازمة ويليام:

إضافة للخصائص السابقة هناك بعض السمات يمكن تحديدها فيما يلي:

- التخلف الفكري في 75 % من الحالات.
- أوزان أطفال متلازمة ويليام عند الولادة اقل بقليل من المتوسط الطبيعي. كما قد ينمون بشكل بطيء في السنوات الأولى من العمر. وعند البلوغ تكون أطوالهم اقل بقليل عن مستوى أقرانهم. وتشيع في السنوات الأولى من العمر مشاكل التغذية والرضاعة.
- أكثر من 75 % من أطفال متلازمة ويليام لديهم عيب خِلْقِي في القلب أو الأوعية الدموية المحيطة به. ويعتبر ضيق الشريان الأورطى (في المنطقة التي تلي الصمام الأورطي) وضّيق الشّرايين الرّئويّة من أكثر هذه العيوب انتشارا بينهم.
- ضحك دون سبب معروف.
- الانسحاب.
- مشكلات شبيهة بالتوحد مثل الروتين وصعوبة في المهارات الحركية وشدة الحساسية للضوضاء والأصوات العالية، أو لأصوات معينة.
- يصحب ذلك تأخر في الجلوس والمشي فهم يبدؤون المشي في المتوسط في سن 21 شهرا، وغالبا ما تكون حركات أيديهم الدقيقة ضعيفة بعض الشيء.
- يكثر في السنة الأولى من العمر ارتفاع مستوى الكالسيوم في الدم مما يسبب بكاء الطفل بشدة بشكل يشبه المغص. ويُذكر أن أسباب هذا الارتفاع غير معروف لدى الأطباء..
- موهبة موسيقية فذة. فيصغون إلى الموسيقى ويغنون ويعزفون على الآلات بشكل مدهش. وبعضهم لدية قدرة تامة أو شبه تامة على تعيين طبقة الصوت pitch وإحساس فائق بالإيقاع. وقد يحفظ بعضهم موسيقى معقدة لسنوات

عديدة ويتذكرون ألحانا وأغاني شعبية طويلة. ويستطيع بعضهم الإنشاد بألحان متناغمة، ويرتجلون ويلحنون القصائد الغنائية بسهولة.

- صعوبة في استخدام قواعد النحو مثل تصريف الأفعال وتعيين صيغة الجنس من تأنيث وتذكير وكذلك صيغة الجمع.
- انخفاض في هرمون الغدة الدرقية.
- الأسنان في العادة اصغر من الطبيعي وتكون الفراغات بين الأسنان كبيرة. وقد يكون هناك عدم تطابق للأسنان بشكل صحيح. (Edelson، S.، 2000).



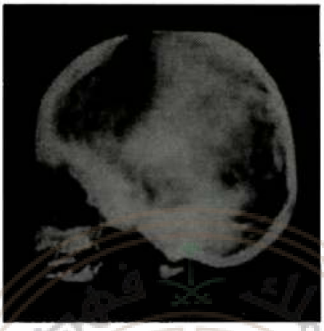
ما هي نسبة حدوث الحالة:

- حالة واحدة لكل 20 000 ولادة.
- يصيب الذكور والإناث.
- جميع مناطق ودول العالم بنفس النسبة تقريباً.
- ليس هناك زيادة في تكرار الحالة مع وجود طفل مصاب لدى العائلة.
- المصاب لديه احتمالية 50 % لينقل المورث لأبنائه وبناته.

التشخيص:

- علامات الحالة قد لا تكون واضحة، وقد تمر سنوات عديدة قبل القيام بتشخيصها.
- لا يعتمد في التشخيص على العلامات الظاهرة بل يحتاج إلى اختبارات خاصة.
- يتم التشخيص من قبل طبيب الأطفال وطبيب الأمراض الوراثية.

- يتم التشخيص عن طريق فحص الكروموسومات، وفحص التهجين الفلوري الموضعي Fluorescent in situ hybridization (FISH)، ويكون هذا الفحص إيجابي (غير طبيعي)في حوالي 95 % من الأطفال المصابين بمتلازمة وليامز.
- زيادة التكلس في العظام، العمود الفقري، قاعدة الدماغ.



الأعراض المرضية:

العلامات الرئيسة العامة لمتلازمة ويليامز هي:

- نقص الوزن عند الولادة، قلة النمو بعد الولادة.
- ملامح الوجه مميزة.
- التخلف الفكري البسيط الى المتوسط.
- صعوبة النطق والكلام.
- زيادة نسبة الكالسيوم في الدم.
- مشاكل القلب والجهاز الدوري.
- مشاكل التغذية.
- المغص المتكرر في المواليد.
- مشاكل الأسنان: قد تغيب بعض الاسنان بشكل كامل، الاسنان ناقصة التصنع.
- عيوب الكلى: تشوهات كلوية مثل تكلس الكلية، عدم تناظر في حجم الكليتين، كلية وحيدة ومتوضعة في الحوض، رتج مثاني وتضيق في الاحليل، جذر مثاني حالبي.

- الفتاق: فتق السرة وفتق اربي.
- فرط حساسية للصوت.
- مشاكل الجهاز الحركي - العظام والعضلات.
- التكيف الاجتماعي والمشاكل النفسية.
- ضعف النمو والتطور الحركي والفكري، صعوبات التعلم، ضعف التركيز.
- سجلت حالات قليلة من الوفيات اثر التخدير العام.



ملامح الوجه مميزة:

يمكن القول أن أغلب الأطفال المصابين يتشابهون في ملامح الوجه المميزة، ولكن في الكثير من الحالات لا يمكن تمييزها ومعرفتها، وتحتاج إلى متخصص، فالأطفال عادة ما يشبهون والديهم في الكثير من السمات، وعادة ما تزداد هذه العلامات مع التقدم في العمر، ومن هذه العلامات:

- صغر حجم الرأس عند الولادة microcephaly.
- الشكل المميز للوجه elfin.
- الأنف صغير، انخفاض قاعدة الانف.
- الشق الطولي اعلى الشفة العلوية يكون طويلا long philtrum.
- الفم المفتوح والشفاه الغليضة .
- الذقن صغير.
- تورم حول العينين، طية جانب العين من جهة الانف.

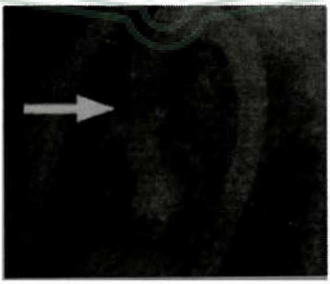
- العينين زرقاء أو خضراء.
- عدم التحكم في عضلات الوجه والفم.



مشاكل القلب والجهاز الدوري:

التشوهات القلبية موجودة غالبا لدى المصابين بمتلازمة ويليامز، واهمها:

- عيوب في صمامات القلب (ضيق المنطقة التي فوق الصمام الأورطي- الأبهر) supravalvular aortic stenos.
- تضيق الشريان الرئوي pulmonary arteries.
- عيوب خلقية في الفتحات ما بين الاذينتين وما بين البطينين.
- بشكل اقل قد يكون هناك تضيق في الشريان الكلوي و ارتفاع في التوتر الشرياني.



زيادة نسبة الكالسيوم في الدم:

لوحظ أن نسبة من الأطفال المصابين بمتلازمة ويليامز لديهم أرتفاع في نسبة الكالسيوم في الدم، ولكن نسبة حدوثه غير معروفة، كما أن الأسباب لحدوث هذه الزيادة غير معروفه، تلاحظ هذه الزيادة بعد السنة الثانية من العمر، هذه الزيادة في

نسبة الكالسيوم في الدم ممكن أن تؤدي إلى المغص المتكرر وآلام البطن، وقد يحتاج الطفل إلى العلاج الغذائي والدوائي، وفي أغلب الحالات يختفي هذا الارتفاع من تلقاء نفسه، ولكن يجب متابعة الحالة.

نقص النمو والتغذية:

يلاحظ أن الكثير من المواليد يكونوا ناقصي النمو عند الولادة مقارنة بأخواتهم، كما يلاحظ نقص الزيادة في الوزن في السنوات الأولى من العمر، مما قد يستدعي البحث عن أسباب نقص الوزن والنمو، كما يلاحظ ضعف وصعوبة التغذية قد تعزى لضعف العضلات، ولكن عادة ما تتحسن مع مرور السنوات.



الجهاز الحركي:

- حركة المفاصل غير كاملة.
- نقص في تصنع الأظافر.
- تشوهات العمود الفقري و أهمها الحدب والجنف.
- المنعكسات الوترية زائدة النشاط.
- شلل الحنجرة.
- نقص تصنع الرحى و التحام عظم الكعبرة مع عظم الزند.



التطور الفكري - الاجتماعي - الحركي:

أغلب الأطفال المصابين بمتلازمة ويليامز لديهم درجة من درجات التخلف الفكري والحركي، وأن كان هناك تشابه بينهم فهناك اختلاف كذلك، ومن أهم العلامات لديهم:

- مستوى الذكاء متوسط.
- مشاكل التحصيل الدراسي.
- تتركز صعوبات التعلم لديهم في مجال القراءة والكتابة والحساب.
- ضعف التركيز.
- ضعف خفيف في التكيف الاجتماعي.
- الوظيفة الادراكية والحركية متأثرة أكثر من الكلام و الذاكرة و اللغة.
- تأخر المشي، الكلام، التدريب على الحمام.
- مسالمين، شخصيتهم ودودة و مهذّبة، حسن المخالطة، وكثرة الحديث.
- ومتميزين وبشكل واضح بعض المجالات، في التحدث، التعرف على الوجوه.
- وفرة من المفردات اللغوية – قد تضلل المعلمين فتجعلهم يعتقدون أن لدى هؤلاء الأطفال مهارات فكرية.
- موهبة موسيقية فذة، فيصغون إلى الموسيقى ويغنون ويعزفون على الآلات بشكل مدهش.



العلاج:

- حتى الآن لا يوجد علاج لتعديل النقص في الكروموسوم.
- المتابعة الطبية للأعراض المصاحبة مثل أمراض القلب والكلى وغيرها.
- قياس ضغط الدم بشكل دوري.
- قياس مستوى الكالسيوم بشكل دوري.
- يجب التركيز على صقل مهارات الطفل التعليمية و تدريبه و تعليمه.

13 - متلازمة كانر Kanners's Syndrome

أول من أكتشفها الطبيب كانر، وتعرف المتلازمة حاليا بأسم التوحد Autism أو الاوتيزم أو الاجترارى أو المنغلق على ذاته أو الذاتوى، وهو اضطراب شديد فى عملية التواصل والسلوك يصيب الأطفال فى مرحلة الطفولة المبكرة (يكتمل ظهوره حتى سن 36لا شهرا تقريبا) ويؤثر فى سلوك المصابين به حيث أن معظمهم (النصف تقريبا) يفتقرون الى الكلام المفهوم الواضح ذى المعنى، ويتصفون كذلك بالأنطواء على أنفسهم وعدم الأهتمام بالأخرين. لم تعرف أسباب ه حتى الأن وهو أكثر شيوعا لدى الذكور منه لدى الأناث بنسبة 1: 4 أى بنت واحدة لكل 4 ذكور، ويندرج ذكاء الحالات المصابه به من الإعاقة الذهنية الشديدة الى الطفل الطبيعى.

14 - متلازمة أسبيرجر Asperger's Syndrome

يعتبره البعض أحد اضطراب التوحد لأنه متشابه معه، وهذا خطأ، فهو أضطراب مستقل تماما يظهر بعد عامين ويتميز اصحابه عن حالات التوحد بأن لديهم قدرة أكبر من الناحية اللغوية ولا يعانون على الأغلب من صعوبات فى التعلم أو عدم تناسق الحركة وليس لديهم التردد الببغاوى وتجنب التحديق أو المواجهة بالنظر، ولكنهم يشتركون مع التوحد فى صعوبة ايصال المشاعر وردود الأفعال تجاه الخرين والفشل فى تفهم الايحاءات غير اللفظية والتى تستخدم لتأكيد مشاعر الاخرين، ومن حيث الذكاء فهم

يندرجون ضمن الإعاقة الذهنية الشديدة الى الطفل الطبيعى، ولدى أصحاب متلازمة اسبيجر خلل أو عجز فى التفاعل الإجتماعى واللغة والتواصل غير اللفظى وقلب للضمائر وتعبيرات الوجه ضعيفة.

15 - متلازمة أنجلمان Angelman Syndrom:



تعرف متلازمة أنجلمان في بعض الأحيان بمتلازمة الدمية السعيدة Happy Puppet Syndrome نظراً لأن مشية المصابين بها تشبه حركات الدمية التي يتم تشغيلها بالخيوط، وأنهم يظهرون في أغلب الأوقات ضاحكين ومبتسمين. (وفاء الشامي، 113، 2004)

وتعد متلازمة أنجلمان من الاضطرابات الجينية النادرة، حيث يقدر نسبة حدوثها مابين 1: 15.000 إلى 1: 30.000 ولادة حية، وينتشر هذا الاضطراب بشكل متساوٍ بين الذكور و الإناث، إلا أنه يكثر انتشارها لدى الجنس القوقازي. وقد أُكتشفت هذه المتلازمة سنة 1965 على يد الطبيب الإنجليزي هاري أنجلمان.



وعن أسباب متلازمة أنجلمان تحدث نتيجة:

1 – حذف أو فقد لأجزاء من الكروموسوم 15 القادم من الأم، وكان ذلك لدى 70: 75 % من الحالات.

2 – تنظيم غير طبيعي في الكروموسومات، وكان ذلك في 2 % من الحالات.

3 – طفرة في الجينUBE3A الواقع في الكروموسوم 15، ووجد ذلك في 3: 5 % من الحالات. (4أسباب غير معروفة في 19 % من الحالات) .

4 – الحالة غير وراثية ولكن طفرة جينية.

5 – حالة تعتبر نادرة، ونسبة حدوثها حالة لكل 30.000 ولادة حية.

6 – ينتج بسبب قطع أو نقص في طرف الصبغي رقم 15 الجزء q11-q13.

7 – نقص المورث UBE3A.

8 – غالباً ما يكون النقص في الكروموسوم المورث من الأم.

9 – إذا كان النقص في المورث من الأب فإنه يؤدي لمتلازمة برادر ويلي Prad-er-Willi Syndrome، ولكن أكتشف اختلاف بسيط في المكان للمورث .



الأعراض المرضية:

– وزن الطفل وملامحه طبيعية عند الولادة.

– تأخر في اكتساب المهارات الفكرية والحركية، مع عدم فقد أي مهارة مكتسبة.

– صعوبة في الرضاعة مع كثرة التقيؤ.

- تظهر الملامح الجسدية والسلوكيات المرضية ما بين الثالثة والسادسة من العمر.
- التخلف الفكري المتوسط إلى الشديد.
- تأخر اللغة والتخاطب مع ضعف التواصل.
- نوبات إفراط في الضحك - لذلك سمي الدمية الضاحكة.
- نوبات الصرع.
- طريقة خاصة في المشي.



خصائص الأطفال المصابين بمتلازمة أنجلمان:

- تأخر حاد في النمو.
- غياب اللغة أو أقل استعمال للكلمات.
- اضطراب في الحركة أو التوازن مع حركات غير متناسقة وأطراف مرتجفة.
- عادات سلوكية: مثل: ضحك متكرر، سهولة الاستثارة، رفرفة اليد، مدى انتباه قصير.
- صغر حجم الدماغ في سن الثانية.
- ظهور نوبات صرع فيما بين سن 8: 24.
- شذوذ في رسام المخ الكهربي.
- وجود حول في العين.
- اضطرابات في حركة اللسان وفي المص وفي البلع.
- نقص في أنسجة الجلد والعين.

- إفراط حركي ناتج عن أفعال منعكسة للأوتار.
- بروز الفك.
- بروز اللسان مع سيلان اللعاب المتكرر.
- شدة الولع بالماء.
- تفلطح الدماغ من الخلف.
- رفع الذراعين عند المشي.
- اضطرابات في النوم.

Lariccia، J.، & Whyte، M.، 2000)

16 - **متلازمة كورنيلا دي لانج** (Cornelia de Lange syndrome (CdLS

متلازمة أقزام أمستردام

Amsterdam Dwarf Syndrome



وصف الدكتور براشمان عام 1916م مجموعة من الحالات تتميز بالشكل المميز للرأس والأطراف وقصر القامة، وعرفت بأقزام أمستردام، ثم تبعه مواطنه الهولندي طبيب الأطفال الدكتور كورنيلا دي لانج عام 1933، والذي سميت هذه المتلازمة بإسمه، وكلاهما قام بالشرح عن صفات الحالة ومميزاتها التشخيصية.

الأسباب :

- السبب غير معروف .
- نسبة حدوثها حالة لكل 10.000 – 30.000 ولادة حية .
- تصيب الأولاد والبنات بنفس النسبة.
- تصيب كل الأعراق والمجتمعات .
- أغلب الحالات تنتج عن طفرة وراثية، لعدم وجود مثل تلك الحالة في العائلة .
- يعتقد أنها تنتقل عن طريق الوراثة السائدة – وهو ما يعني أن عطباً في أحد الجينات يمكن أن يظهر الأعراض كاملة .
- يعتقد أن السبب في حدوث الحالة هو عطب في المورث NIPBL gene، الذي يقوم بصناعة بروتين يسمى delangin، وهذا المورث موجود على الكروموسوم رقم chromosome 3 band q26 – 27 .
- إذا كان أحد الوالدين مصاب إصابة خفيفة، فحسب الوراثة السائدة فإن احتمالية ولادة طفل مصاب هي 50 % .
- إذا لم يكن هناك طفل مصاب في العائلة، فإن نسبة التكرار هي 1.5-0.5 من الولادات اللاحقة فقط .

العلامات المميزة للحالة:

هناك العديد من العلامات الجسمية والتغيرات المصاحبة للحالة، ولكن ليس من المفترض وجود جميع تلك العلامات في كل الأطفال المصابين بالحالة، وفي ما يلي سنوجز العلامات المتكررة في أغلب الحالات ومنها:

- نقص الوزن عند الولادة – أقل من ثلاثة كجم .
- البكاء بطريقة ضعيفة لدى المواليد .
- صعوبة التنفس والرضاعة لدى المواليد .
- زيادة توتر العضلات .

- قصر القامة.
- ضعف النمو.
- ضعف التطور الحركي والفكري.
- صعوبات في التغذية.
- علامات مميزة للرأس والأطراف.
- ضعف السمع.
- مشاكل بصرية: رأرأة العين، بعد النضر، قصر النضر.
- الترجيع المعدي.
- التشنج والصرع.
- عيوب خلقية في القلب.
- تخلف فكري - بسيط إلى المتوسط.
- تأخر النطق والتخاطب.
- عدم نزول الخصية.





العلامات المميزة للرأس:

- صغر حجم ومحيط الرأس.
- صغر حجم الحاجب، والتقاء الحاجبين سوياً.
- زيادة طول الرموش.
- كثافة شعر الرأس.

- قصر الرقبة.
- الأنف صغير.
- الشفة العليا صغيرة ومرتفعة للأعلى.
- الأسنان صغيرة ومتباعدة.
- الأذن صغيرة ومنخفضة.
- شق الحنك.



العلامات المميزة للأطراف:

- اختلاف حجم الأطراف، وقد يكون هناك طرف ناقص.
- صغر حجم اليدين والقدمين.
- التحام جزئي لأصابع القدمين الثاني والثالث.
- الإصبع الخامس في اليدين معوج.
- زيادة كمية الشعر في الجسم.



تأخر النمو:

- نقص الوزن عند الولادة .
- قصر القامة.
- ضعف النمو ، ويكون سرعة النمو خاصة بهم.
- عادة ما يصلون للبلوغ كأقرانهم.
- عند البلوغ يكونون قصار القامة.



التطور الحركي والفكري:

هناك أختلاف كبير بين المصابين بهذه الحالة في التطور الحركي والفكري ، فالبعض لديهم تأخر شديد في حين نرى البعض الآخر بنسبة ذكاء طبيعية، والمصابين بتأخر شيديد نلاحظ لديهم تأخر في النطق والتخاطب، أما الحالات المتوسطة فيمكنهم الكلام في حوالي الخامسة من العمر ، وعادة ما يستطيعون الحركة والمشي بعد سن الثانية.



المشاكل السلوكية:

هناك العديد من المشاكل ، ومنها:

- إيذاء الذات.
- عدم الاحساس بالارتياح والتضايق.

- بعض العلامات التوحدية، الانعزالية، عدم التواصل مع الآخرين، الحركات المتكررة.
- عدم التفاعل مع الألم.
- النشط الزائد.
- صعوبة في النوم.



التشخيص:

- لا يوجد اختبارات أو تحاليل للتشخيص.
- التشخيص يعتمد على الأعراض والميزات الجسمية.

التحاليل:

هي الفحوص التي يمكن عملها للطفل لمتابعة الحالة وليست لتشخيص المتلازمة، ومنها:

- صورة الكروموسومات.
- أشعة للعظام – تأخر نمو العظام.
- صورة الدم – نقص عدد الصفائح الدموية.
- الأشعة الصوتية للقلب.
- قياس السمع.
- كشف البصر والعيون.
- قياس هرمون النمو growth hormone .



العلاج:

- لا يوجد علاج شاف للحالة.
- التدخل المبكر، العلاج الكلامي، العلاج الوظيفي، العلاج الطبيعي، يمكنه تقليل الأعراض المصاحبة.

المستقبل للطفل:

المستقبل علمه عند الله، ولكن مع التدخل العلاجي للأعراض المصاحبة فيمكن للطفل العيش لمدة طويلة، وتختلف الحالات، فالبعض يعيش معتمداً على نفسه، والآخرين قد يعتمدون اعتماداً كليا في حياتهم على الآخرين.

17 - متلازمة مارافان Marfan`s Syndrome

مرض وراثي ينتقل من جيل لأخر عن طريق ما يسمى بالوراثة السائدة -Auto-somal dominant trait، أول من قام بوصفها ونشرها الدكتور مارفان -Dr. An-toine Marfan عام 1896م، وهي حالة تحدث نتيجة خلل في تركيبة النسيج الضام - Connective Tissue- والذي يدخل في تركيبة العديد من أعضاء الجسم، مما يؤدي إلى ظهور العديد من العيوب في العظام، الجهاز الدوري، العين، وغيرها، كما يؤدي إلى صعوبة في التعلم.



نسبة الانتشار والأسباب :

- حالة نادرة تصيب فرد لكل 10.000.
- يصيب الذكور والإناث بنفس النسبة.
- تحدث الأعراض نتيجة لخلل في مورث- جين- يسمى بمورث الفيبريلين رقم واحد(Fibrillin 1) الموجود على الذراع الطويلة لكروموسوم chromo- some 15q21.1.
- تدخل هذه المادة في تركيب النسيج الضام، ومن ثم في تركيبة العديد من أعضاء الجسم كالأوعية الدموية، صمامات القلب، العظام، الجلد، والعين.
- مرض وراثي ينتقل من جيل لأخر عن طريق ما يسمى بالوراثة السائدة autosomal dominant trait.
- إذا كان أحد الوالدين مصاب - هناك احتمالية انتقال الحالة لأطفاله 50 %.
- إذا كان أحد الوالدين مصاب، ولديهم طفل مصاب، فإن احتمالية تكرار الحالة 50 % من المواليد.
- في حوالي 25 بالمائة من الحالات يحدث لدى عائلة ليس فيها مصاب وهو ما يسمى بالطفرة الوراثية Mutation.

الأعراض:

تختلف الأعراض المرضية بين شخص وآخر، كما تختلف بين أفراد العائلة الواحدة المصابين بالحالة، فقد نجد لدى البعض عرض أو أثنين، وقد تكون شديدة لدى الآخرين، ومن أهم الأعراض:

- طول القامة والأطراف.
- الشكل المميز للرأس والوجه.
- التغيرات في العمود الفقري والصدر.
- مشاكل العين.

- مشاكل في الجهاز الدوري والقلب.
- كثرة حدوث الفتوق الاربية والفخذية.
- خلوعِ المفصل المتكرر.
- تخلف فكري بسيط في بعض الحالات.
- صعوبة بالتعلم في بعض الحالات غير المصابة بتخلف فكري.



الشكل العام والأطراف:

- طول القامة نتيجة لطول عظام الأطراف - أطول من المعدل الطبيعي نسبة لعمرهم ولباقي أفراد أسرتهم.
- الأطراف العليا والسفلي نحيفة و طويلة.
- يكون قياس باعه - البعد بين الذراعين - أكبر من طول الجسم.
- يزيد قياس القدم الى العانة عن البعد بين العانة وقمة الرأس.
- طول ملحوظ في أصابع اليدين والقدمين .

= تكون الأُصابع طويلة دقيقة مفرطة البسط – عنكبية الأُصابع Arachn-odactyly .

– علامة المعصم .

– تكون عضلات الهيكل ضعيفة النمو وناقصة التوتر.

– يؤدي ضعف الأربطة إلى الحركة المضاعفة للمفصل أو رخاوته.





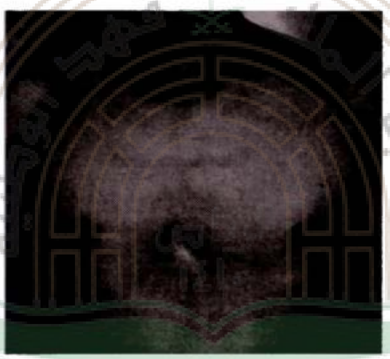


الرأس والوجه:

- يبدو رأس طويل مع صغر حجم الوجه.
- بروز عظام جبهة الرأس.
- ارتفاع في سقف الحلق .
- تكون الأسنان متزاحمة ومتراكبة .
- يكون الحنك مرتفعاً ومتقوساً.

العمود الفقري والصدر

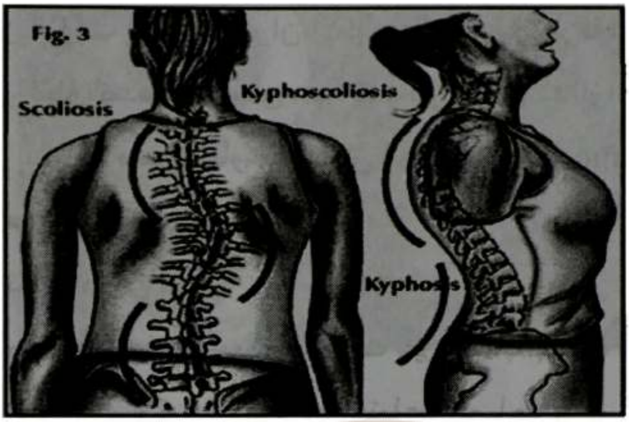
- الصدر الغاطس: عظمة القص – الصدر – غائر – صدر مقعر بشكل واضح، يجعل الصدر يأخذ شكل صدر الحمامة.



- الصدر الناطح: عظمة القص – الصدر – بارزة إلى الأمام بشكل واضح – قمعي.



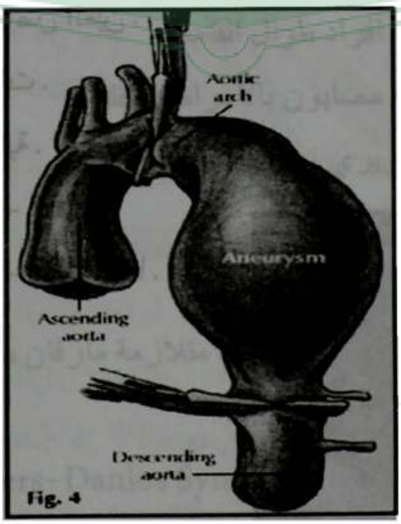
o الظهر والعمود الفقري قد يزيد تقوسه – الحدب الجنفي .



الجهاز الدوري- مشاكل القلب والشريان الأبهر:

المشاكل القلبية وأصابات الشريان الأبهر – الأورطي – تؤثر في 80 – 90 % من المصابين بمتلازمة مارفان ، وهي السبب الرئيسي في أغلب حالات الوفاة، ومن أهم المشاكل:

- ارتخاء الصمام الميترالي.
- ترجيع الصمام الميترالي
- توسع جذر الأبهر (الأورطي).
- ترجيع الصمام الأبهر .
- توسع و تورم دموي في جذر الأبهر Aneurysm.



الرئتين:

تكون الألياف الضامة جدران الأكياس الهوائية في الرئة، ووجود الضعف فيها يجعلها غير قابلة للتمدد والانقباض، مما قد يؤدي إلى التمدد الزائد أو تكرار الانفجار، مما يؤدي إلى وجود هواء خارج الأكياس الرئوية pneumothorax .

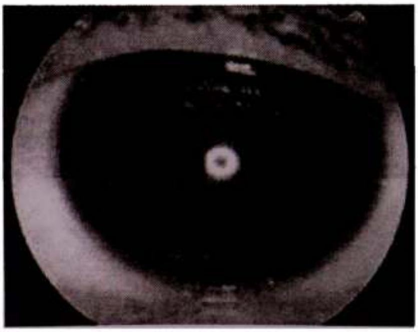
العلامات السلوكية والفكرية:

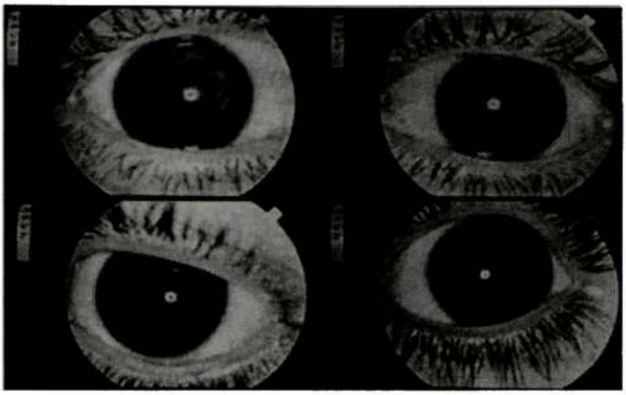
- تخلف فكري بسيط.
- صعوبة بالتعليم في بعض الحالات غير المصابة بتخلف فكري.
- المشاكل السلوكية والنفسية والاجتماعية المصاحبة.

مشاكل العين:

تظهر مشاكل العين في نصف المصابين تقريباً، فقد يؤدي ضعف الأنسجة الداعمة لعدسة العين إلى خلعها الجزئي، وغالباً للاتجاه نحو الأعلى ونحو الأمام، وهناك مشاكل في العين والنظر منها:

- تسطح القرنية.
- قصر النضر.
- إزرقاق في بياض العين.
- عيوب العدسات.
- انفصال الشبكية.
- الماء الأبيض – الساد.
- الماء الأزرق – الجلوكوما.





التشخيص:

- ليس كل فرد طويل أو أطرافه طويلة مصاب بهذه المتلازمة، بل قد يكون الطول طبيعياً متوارثاً في العائلة.
- ليس هناك تحليل في المختبر للتشخيص.
- لذى فإن الطبيب المتخصص يمكنه الوصول للتشخيص من خلال ما أتفق عليه المتخصصون من قواعد للتشخيص المسماة Ghent criteria، وذلك بعد القيام بما يلي:
  - تاريخ العائلة الطبي.
  - هل يوجد في العائلة أفراد طوال القامة.
  - هل يوجد في العائلة مصابون بالأمراض القلبية.
  - الفحص الطبي السريري.
  - الكشف بالأشعة الصوتية.

التشخيص الفارق والحالات المشابه

ليس كل حالات طول القامة هي حالات متلازمة مارفان، فهناك الحالات العائلية الطبيعية، كما أن هناك حالات أخرى منها:

- متلازمة أهلر - دانلوس Ehlers-Danlos Syndrome .
- متلازمة الكروموسوم الجنسي الهش Fragile X Syndrome .

- متلازمة كلاينفلتر Klinefelter Syndrome .
- مرض الضخامة Gigantism and Acromegaly.
- ارتفاع هرمون الغدة النخامية Hyperpituitarism .
- ارتفاع هرمون الغدة الدرقية Hyperthyroidism.

العلاج والعناية العامة:

- عناية صحية مستمرة .
- المتابعة الدورية مع طبيب مختص في أمراض القلب، وقد يحتاج الأمر إلى إجراء الأشعة الصوتية للقلب كل ستة أشهر.
- عناية تعليمية خاصة للمتخلفين فكرياً ومن لديهم صعوبات تعلم .
- عناية خاصة بالعين ومشاكل رؤية.
- الجراحة: قد تحتاج بعض الحالات إلى التدخل الجراحي المبكر مثل حالات توسع الشريان الأبهر وغيره.
- تجنب الأنشطة الرياضية التي يصاحبها احتكاك وتصادم، مما يمكن أن تؤديه من مشاكل قلبية أو أضرار بالعين.

ما هو مآل الحالة؟

متلازمة مارفان مستمرة طوال العمر، تختلف الأعراض لكل مرحلة عمرية، كما تختلف من شخص لآخر حسب درجة تأثيراتها، ومع المتابعة المستمرة، والتدخل العلاجي والجراحي فإن النتائج جيدة.

18 - متلازمة وولف - هيرشيرون Wolf-Hirschorn syndrome

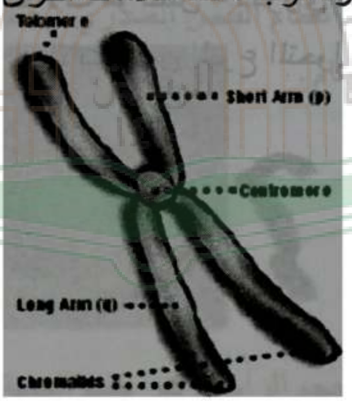
الكروموسوم الرابع الناقص Chromosome 4p syndrome

تم التعرف على الحالة عندما قام الدكتور كيرت هيرشينون Kurt Hir-schhorn وهيربيرت كوبر Herbert Cooper عام 1961 بنشر دراستهم، حيث وصفوا حالة طفل لديه فشل في الالتحام في منطقة منتصف الجسم مع وجود عيب في تركيب كروموسوم الخلية المتمثل في نقص الذراع القصير للكروموسوم رقم 4 -dele

tion، وفي عام 1965 نشر بحث هيرشينون - وولف Wolf-Hirschhorn الذي سلط الضوء على هذه المتلازمة للعاملين في القطاع الطبي، ومن ثم تمت تسمية الحالة بإسميهما.



هذه الحالة تحدث نتيجة وجود فشل في إلتحام أجزاء الجسم المركزية (الخط الوسطي الطولي للجسم)، وتتميز هذه الحالة بصغر حجم الرأس، التخلف الفكري، الصرع، العلامات المميزة للوجه، كما علامات أخرى متنوعة.



o نسبة حدوثها في أمريكا هو حالة لكل 50،000 ولادة.
- تصيب كل الأجناس وكل البلدان.
- تصيب الإناث ضعف الذكور.
- عادة ما يتم الشك فيها عند الولادة لوجود الأعراض الظاهرة.
- نسبة عالية يحدث لها إجهاض.

- نسبة الوفيات 34 % في السنتين الأوليتين.
- أسباب الوفاة: العيوب القلبية، الصرع، الالتهابات، الإصابات الرئوية.
- في عدم وجود عيوب خلقية كبيرة، فليس هناك ما يؤدي للوفاة، ويستطيع المولود العيش حياة طويلة.

الأسباب:

- السبب غير معروف - ليس للوراثة دور في حدوثه.
- ليس هناك تأثير لعمر الوالدين على حدوث هذه المتلازمة.
- العدد الكلي للكروموسومات طبيعي، فليس هناك نقص في العدد الكلي.
- تحدث نتيجة نقص - حذف deletion للذراع القصير short arm من الكروموسوم في المجموعة 4 .
- الجزء المؤثر الرئيسي هو نقص الجزء. 4p16.3
- السبب في 87 % من الحالات هو نقص - ذكوري الأصل.
- السبب في 13 % من الحالات - من المنوع المتحول الأصل a reciprocal translocation.



الأعراض خلال الحمل:

- ضعف نمو الجنين.
- ضعف حركة الجنين.
- صغر حجم المشيمة.

الأعراض المرضية:

- ضعف عام للنمو.
- قصر القامة.

- صغر حجم الرأس.
- صعوبات في التغذية والتنفس.



العلامات الجسمية:

- الأصابع طويلة ونحيفة، زيادة عدد الخطوط في الأصابع، وجود إصبع زائد خاصة الإبهام.
- وجود الخط المنفرد في الكف 25 %.
- تباعد حلمتي الصدر.
- عيوب خلقية في عظام القفص الصدري وعظام العمود الفقري.
- ضعف نمو العظام.



الرأس:

= الرأس: صغر حجم الرأس، كبر حجم الجبهة، الوجه المميز Greek war-rior helmet.
- عيوب في فروة الرأس.
- الأنف المفلطح.
- العينين: جحوض العينين، صغر حجم العين، وجود ثنيات لحمية في العينين، ميلان العينين إلى الأسفل، الحول، نقص في القزحية coloboma، الماء الأبيض - الساد.

- صغر حجم الشفة العليا.
- الشفة الأرنبية وشق الحنك.
- صغر حجم الفك السفلي.
- الأذن كبيرة، مشوهة، وهابطة عن مكانها.
- نقص السمع العصبي.
- العيوب القلبية: فتحة بين البطينين، فتحة بين الأذينين، عيوب مركبة في القلب.
- عيوب خلقية في الرئتين.
- عيوب خلقية في الجهاز الهضمي.
- عيوب خلقية في الجهاز البولي والتناسلي.



الجهاز العصبي والحركي:

- صغر حجم الرأس.
- عيوب خلقية في الدماغ.
- الاستسقاء الدماغي.
- تخلف فكري شديد.
- الصرع والتشنج.
- ارتخاء عام للعضلات.

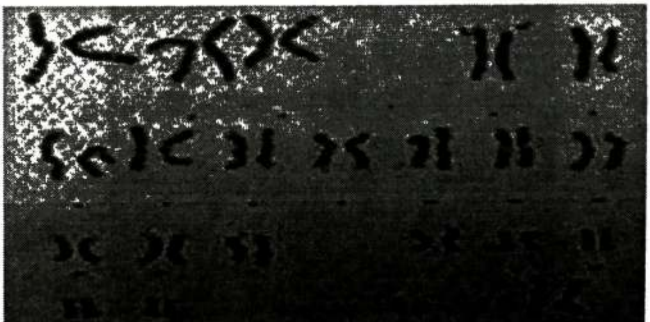
العلامات التطورية والنفسية:

- ضعف التطور الحركي والفكري.
- صعوبة الحركة، الحركات غير المتوازنة ataxic gait.
- الصرع 50 %.
- تأخر النطق – عدم الكلام.
- النغنغة أو الأصوات غير ذات معنى.
- نقص في التواصل، ويكون التواصل عن طريق الحركات والتعبيرات.
- الحركات غير الطبيعية لليدين مثل وضع اليدين أمام الوجه، تحريك اليدين بحركة الغسيل، الضرب على الصدر، تحريك الرأس المستمر.
- يستطيع تناول الأكل بنفسه.
- يساعد على ارتداء ملابسه.

حالات مشابهة:

الصفات الظاهرة للحالة قد تتشابه مع حالات أخرى، لذى فإن التشخيص يعتمد على التحليل الكروموسومي، وهذه الحالات المشابهة هي:

- متلازمة باتو Patau Syndrome – تثلث الكرموسوم رقم 13.
- متلازمة ادوارد Edwards syndrome – تثلث الكرموسوم رقم 18.
- متلازمة مواء القطط Cri-du-chat Syndrome .
- متلازمة سميث – ليميلي – أوبيتز Smith-Lemli-Opitz Syndrome.



التشخيص:

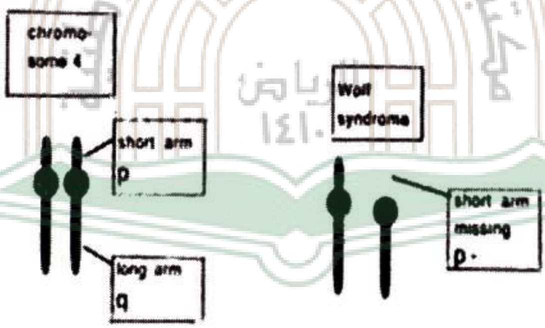
يعتمد التشخيص على أكتشاف العطب في الكروموسوم وليس الأعراض الظاهرة، ويعتمد التشخيص على مجموعة من الاختبارات منها:

- الصورة الكروموسومية العادية غالباً ما تكون طبيعية، ولا يتم اكتشاف الحالة من خلالها.

o Conventional cytogenetic studies: وهي الطريقة المثلى لإكتشاف النقص الحاصل في ذراع الكروموسوم 4p، ولكن يعيبه إحتمالية عدم اكتشاف النقص في الذراع القصير 4p.

o High-resolution cytogenetic studies: حيث يمكن اكتشاف النقص في أجزاء الكروموسوم 4p16.3.

o Fluorescence in situ hybridization - FISH .





إختبارات أخرى:

هناك العديد من الاختبارات والتحاليل يمكن أجرائها ليس بغرض تشخيص الحالة ولكن تشخيص الأعراض المصاحبة، مثل:

- اختبارات المناعة.
- أشعة صوتية للقلب Echo-Cardiography.
- أشعة صوتية للجهاز الهضمي والبولي Ultrasound.
- أشعة مقطعية، الرنين المغناطيسي للدماغ MRI ، CT-scan.
- تخطيط الدماغ EEG في حالات الصرع.
- أشعة ملونة للجهاز الهضمي - مثل الأشعة الخاصة بالبلع.
- قياس السمع والنضر.

العلاج:

لا يوجد علاج للحالة، فالمشكلة عيب خلقي في الكروموسوم يؤثر على جميع خلايا الجسم، وتلك لا يمكن علاجها أو تغييرها، ولكن يمكن علاج الأعراض المصاحبة للحالة من خلال الفريق الطبي، مثل:

- **علاج الصرع بالأدوية.**
  - o العيوب الخلقية في القلب.
  - o العيوب الخلقية للعين.
  - o النطق والتخاطب والسمع.
  - o العلاج الطبيعي والعلاج الوظيفي.

الإستشارة الوراثية:

- نسبة تكرار الحالة ضعيف جداً.
- تزيد نسبة تكرار الحالة إذا كان أحد الوالدين يحمل عيباً جينيا - وراثياً - مثل النوع المتحول المتوازن translocation carrier.

هل يمكن التشخيص خلال الحمل وقبل الولادة ؟

نعم، يمكن التشخيص خلال الحمل وقبل الولادة، ولكن يجب الشك في وجود الحالة من خلال حمل سابق مثلاً، مع العلم أن نسبة التكرار ضعيفة، ومن طرق التشخيص قبل الولادة:

- الأشعة الصوتية للجنين Ultrasound: قد يظهر الأعراض المرضية الظاهرية للحالة، مثل ضعف النمو للجنين، صغر حجم الرأس، شق الحنك، فتق الحجاب الحاجز، ولكن تلك العلامات غير تشخيصية وتحتاج للتحليل الكرموسومي الخاص.
- تحليل السائل الأمنيوسي - ماء الجنين- Amniocentesis: خلال الأسبوع 14 - 16 من الحمل.
- تحليل عينة المشيمة Chorionic villus sampling: خلال الأسبوع 10 13- من الحمل.
- تحليل عينة من دم الجنين Percutaneous umbilical blood sampling.



الفصل الخامس

التدخل المبكر والإعاقة الفكرية

- الإعاقة الفكرية والتدخل المبكر.
- مفهوم التدخل المبكر.
- الفئات المستهدفة من التدخل المبكر.
- مبررات التدخل المبكر.
- أهداف التدخل المبكر.
- أهمية التدخل المبكر.
- برامج التدخل المبكر.
- أهم برامج التدخل المبكر في التربية الخاصة.
- استراتيجية مقترحة للتدخل المبكر مع المعوقين عقلياً.
- تقييم أثر وفاعلية التدخل المبكر.

الإعاقة الفكرية والتدخل المبكر

يقصد بالتدخل المبكر للمعاقين عقليا الجهود المبذولة في تحديد الأطفال المعرضين قبل وأثناء وبعد الولادة

المؤشرات قبل الولادة:-

ويبدأ التدخل المبكر في مجال التعرض للإعاقة الفكرية أثناء الحمل، بهدف التعرف على الأجنة المعرضة للإعاقة الفكرية .

ويستخدم في ذلك عدة مؤشرات من أهمها التالي:

1 – وجود خلل في الجينات عند الوالدين أو أحدهما.

2 – إنجاب الأسرة لطفل به خلل كروموسومي قبل الحمل الحالي.

3 – وجود تاريخ للإجهاض عند الأم.

4 – وجود اختلاف في فصائل الدم عند الزوجين (ويقصد به هنا الاختلاف في ايجابية وسلبية الدم أي positive فصيلة الدم الموجبة، nogative فصيلة الدم السالبة في العامل الريسوسي).

5 – تدخين الأم أو تعاطيها للكحوليات.

6 – الحمل بعد سن الخامسة والثلاثين (تبين من الدراسات في أمريكا أن 7 % من الأطفال عموما و33 % من الأطفال المعاقين يولدون من أمهات بعد سن الخامسة والثلاثين فاعتبر الباحثون حمل المرأة بعد هذا السن من عوامل تعرض الأجنة إلى الإعاقة الفكرية والجسمية).

فهذه العوامل تعوق النمو الفكري عند الأجنة وتجعلها معرضة للإعاقة الفكرية قبل الولادة Perental – Risk factors وتستدعي التدخل المبكر لعلاجها قبل إن تؤذي دماغ الجنين، أو التخفيف من تأثيرها على إعاقة النمو الفكري والجسمي قبل الولادة.

المؤشرات بعد الولادة:-

أما بعد الولادة فمن المؤشرات التي تدل على التعرض للإعاقة الفكرية الآتي:

1 – الولادة قبل الأوان أو ولادة طفل ناقص الوزن.

2 – وجود إعاقة جسمية أو فكرية عند الوليد.

3 – الفقر وتفكك الأسرة التي يولد فيها الطفل (وهنا يكون تخلف ثقافي أو يسمى الطفل المعرض للإصابة بالإعاقة الفكرية نتيجة للبيئة التي حوله ويسمى at risk child).

4 – انخفاض المستوى الثقافي للوالدين.

5 – انخفاض ذكاء الأم وإعاقتها الفكرية.

6 – التخلف الثقافي والاجتماعي للمنطقة التي يسكن فيها الطفل.

فهذه الظروف تجعل الأطفال معرضين للإعاقة الفكرية بعد الولادة مباشرة، وتتطلب التدخل لحمايتهم من الإعاقة الفكرية المعروفة Post–natal – risk factors بالتخلف الناتج عن عوامل ثقافية وأسرية Cultural familial retardation.

إن أسلوب التدخل المبكر يهدف في النهاية إلى تحسين قدرات الأطفال على التطور والتعلم، وهو يستند على الحقائق التي تقول بأن أكثر تطورات التعلم تحدث في أول خمسة أعوام من الحياة، وأن التنشيط الذي يتلقاه الطفل خلال هذه السنوات المبكرة من شأنه أن يعود بأثر هام على تطور القدرات المعرفية واللغوية علاوة على السلوك الاجتماعي والنفسي للطفل فيما بعد يعني تدخل سريع وعاجل قبل تفاقم المشكلة لمساعدة الطفل على التطور.

مفهوم التدخل المبكر:

هو نظام خدمات تربوي وعلاجي ووقائي يقدم للأطفال الصغار من عمر صفر وحتى 6 سنوات ممن لديهم احتياجات خاصة نمائية وتربوية والمعرضين لخطر الإعاقة لأسباب متعددة.

و يعرف مصطلح التدخل المبكر بأنه: (مجموعة شاملة من الخدمات التعليمية والاجتماعية والتربوية والنفسية والصحية تقدم للاطفال الذين يعانون من إعاقة أو تأخر نمائي أو الذين هم عرضة لخطر التأخر الفكري).

وهناك تعريف آخر: هو نظام متكامل من الخدمات التربوية والعلاجية والوقائية تقدم للأطفال منذ الولادة وحتى سن (6) سنوات ممن لديهم احتياجات خاصة نمائية وتربوية والمعرضين لخطر الإعاقة لأسباب متعددة.

ويشمل التدخل المبكر الأطفال منذ الولادة حتى سن المدرسة، لان الأطفال يعتمدون على والديهم لتلبية حاجاتهم، وهكذا يركز التدخل المبكر على تطوير مهارات أولياء الأمور وقدراتهم على مساعدة الأطفال على النمو والتعلم. لذلك لا بد من تشكيل فريق من الاختصاصات المختلفة للعمل على تلبية هذه الحاجات قدر الإمكان.

ويعتبر التدخل المبكر من أهم انظمه دعم الأسر ومرتبط ارتباطا وثيقا باكتشاف الإعاقة بعد حدوثها ويعتمد على الكشف النمائي والاختبارات البيئية والصحية والوراثيه وعوامل تتعلق بالأم الحامل وبالجنين وبفترة الحمل وفترة الولادة وما بعدها وللأطفال الذين يعانون من حالات دوان أو كبر الرأس أو صغره أو الحالات الغير ظاهره مثل الفنيل كيتونوربا أو حالات ولادة الطفل رخوا أو ضعيفا أو غير قادر على التحكم بعضلاته وهناك مؤشرات أخرى متعددة تحتاج إلى تدخل مبكر حيث يكون الطفل أبطئ من الآخرين في الحركات أو الكلام أو المشي. . . .

الفئات المستهدفة في برامج التدخل المبكر:

1 – الأطفال المتأخرين نمائياً في مجال أو مجالين من مجالات النمو في أول سنتين.

2 – الأطفال الذين هم في حالة خطر.

3 – الأطفال الذين يعانون من حالات إعاقة فكرية أو جسمية.

9 – مساعده الطفل على تنميه الإدراك والمهارات الاجتماعية تدريجيا حتى يصل الى مراحل متقدمه.

10 – تقبل المجتمع للطفل كلما اعتمد على نفسه فى تلبيه احتياجاته وظهر بمظهر لائق يساعد ذلك على تقبل المجتمع له وحصوله على كافه حقوقه المشروعه .

وبالنسبة للأسرة فالتدخل المبكر يحاول مسانده الأسرة من أول وأهم أهداف التدخل مسانده الأسر مساعدتهم على تخطى مرحله الصدمه والرقص والوصول بهم الى تقبل الطفل وتوفير المعلومات الصحيحة عن الطفل والتعرف على حالته أسبابها أنواعها والسمات واحتياجات الطفل وكذلك تدريب الأسرة على كيفيه التعامل مع الطفل وكيفيه دمجه فى الأسرة له كيانه واحترامه رغم قدراته .

إرشاد الأسرة الى الفرق الصحيحة لتدريب الطفل وتفعيل دور كل فرد فى الأسرة لأن الهدف الأساس ي إعداد أسرة مدربه لطفلها.

إن مشاركه الأسرة الفعاله فى برامج التدخل المبكر هى شرط أساس ي لنجاحها لذا تعود مشاركه والدي الطفل فى برنامج التدخل المبكر بفوائد لكل من الأسرة والطفل.

برامج التدخل المبكر:-

يقوم على أساس الفروق الفردية من الأطفال فى النمو فكل طفل فريد من نوعه والبرنامج الذي يناسب طفل قد لا يناسب غيره بنفس الدرجة فكل طفل فى حاجه إلى برنامج خاص به يقابل حاجاته ويناسب ظروفه الأسرية وعلى هذا الأساس ويوضع برنامج مكتوب لكل طفل يشترك فى إعداده وتنفيذه الأخصائي ووالد الطفل.

ويتضمن عاده الأتي:

مستوى الطفل الحالى.

- البرنامج ويشمل الأهداف البعيدة المدى والقريبة
- معايير تقدم الطفل أثناء البرنامج مواعيد بدء .
- الخدمات ومده كل منها ومواعيد إعادة التقييم .

أنشطة وحده التدخل المبكر:-

1 - لقاءات المساندة للأسرة الجديدة

إعفائهم فرصه للتعبير عن مشاعرهم والتعرف على أسر أخرى لها نفس المشكلة نوضع الصورة الايجابية للأطفال عند توفير الرعاية اللازمة لهم .

2 - نشاط من أسرة لأسرة

تعارف الأسر الجديدة بأسر الوحدة التى استطاعت التكيف وحققت نجاحات مع طفلها.

3 - لقاءات للتوعية بالمعلومات الأساسية عن الإعاقة

أسبابها – أنواعها– سماتها – احتياجاتها –أو أي موضوع يخص الأسرة .

عرض أفلام عن الوحدة أو أفلام تدريبيه

تقيم الطفل فى جميع مجالات النمو وتحديد مستواهم من خلال جلستين باستخدام القوائم الارتقائية والتقييمات الخاصة.

تصميم برنامج تدريبى خاص لكل طفل

العمل مع الأم والطفل من خلال جلسات فرديه او جماعية أسبوعين او كل أسبوعين او شهرية حسب احتياج الطفل وظروف الأسرة يتم التدريب من خلال الألعاب والأنشطة المحببة للطفل .

تصميم الوسائل المعاونة للإعاقات الحركية

تصنيع أدوات وألعاب منخفضة التكاليف

انشطه اجتماعيه – ترفيهية – رحلات لتوطيد العلاقات من الأسر ويتبادل الخبرات.

سلسله لقاء الأخوات

لقاء الآباء .

تزويدهم المعلومات الصحيحة ويفعل دورهم

نشر نموذج التدخل المبكر وتدريب الأخصائي بالجمعيات والمراكز.

أهداف التدخل المبكر:-

- الوقاية من الإعاقة.
- الكشف والتعرف المبكر على الأطفال الذين قد يصبحون ذوى احتياجات خاصه (المبتسرين) .
- توفير خدمات علاجيه مبكره وشامله للنواحي التربوية والطبية والنفسي.

لقد استقطبت الإعاقة الفكرية والوقاية منها اهتمام العالم أجمع، في الآونة الأخيرة، وبرزت كأحد المسائل التي تتطلب المواجهة الفعالة وتركيز الجهود، ومن المؤكد أن مشكلة يعاني منها نسبة كبيرة من الناس في شتى أنحاء العالم، لا بد وأن توضع في قائمة الأولويات بين المسائل التي تستوجب المجابهة الإيجابية والفعالة والتي تتطلب تكاتف الجهود المحلية والعالمية لمواجهتها بشكل علمي جاد، لذلك تظافرت جهود كل الأطباء والمتخصصين لوضع البرامج الوقائية للحد من حدوثها، فالتقدم الذي أحرز في مجال الكشف عن أسباب الإعاقة الفكرية في السنوات الأخيرة قد ساعد مساعدة كبيرة في وضع سبل الوقاية والعلاج، حيث اكتشف العلم الحديث كثيراً من الأسباب التي تؤدي إلى الإعاقة الفكرية ، إلا أنها لا تشكل إلا (25 %) من مجموعها وبمعرفة الأسباب يمكن تجنبها والحيلولة دون حدوثها.

وقد ساعدت الخدمات الصحية وبرامج تنظيم الأسرة والخدمات الاجتماعية والتربوية على تطوير بعض وسائل الوقاية من الإعاقة الفكرية .

ونتيجة لأهمية التدخل المبكر فقد صدرت لدى بعض الدول التشريعات التي تضع عملية التدخل المبكر على رأس الأولويات في السياسات الوطنية، حيث حرصت التشريعات على ربط الكشف المبكر بشكل وثيق بالوقاية من الإعاقة وبالتدخل المبكر.

ويذكر باتون وآخرون (Patton et all ، 1990) أن التعرف على أسباب الإعاقة الفكرية يساعد في إعطاء المتخصصين القدرة على معرفة معلومات دقيقة مناسبة للوالدين، والتعرف على التشخيص بالإضافة إلى التعرف على مدى خطورة الإصابة بالإعاقة الفكرية ، ووصف التدخل المناسب.

وتعرف منظمة الصحة العالمية (1976) الوقاية من الإعاقة بأنها: مجموعة من الإجراءات والخدمات المقصودة والمنظمة التي تهدف إلى الإقلال من حدوث الخلل، أو القصور المؤدي إلى عجز في الوظائف الفسيولوجية أو السيكولوجية، والحد من الآثار المترتبة على حالات العجز، بهدف إتاحة الفرص للفرد لكي يحقق أقصى درجة ممكنة من التفاعل المثمر مع بيئته، بأقل درجة ممكنة وتوفير الفرصة له لتحقيق حياة أخرى اقرب ما تكون إلى حياة العاديين، وقد تكون تلك الإجراءات والخدمات ذات طابع اجتماعي أو تربوي أو تأهيلي. فهي تلك الإجراءات التي تؤدي إلى الحيلولة دون حدوث الاعتلال الجسمي أو الفكري أو النفسي أو الحسي (الوقاية الأولية)، أو للحيلولة دون أن يؤدي الاعتلال إلى العجز وإعاقة وظيفية دائمة (وقاية ثانوية)، أو للحيلولة دون تفاقم الآثار الناجمة عن الإعاقة.

ويمكن تعريف الوقاية من الإعاقة الفكرية بأنها عبارة عن مجموعة من الأساليب والتدابير والبرامج والإجراءات التي يجب القيام بها من اجل الكشف المبكر والمسح الميداني للتعرف على الأسباب التي قد تؤدي أو تساهم في حدوث الإعاقة الفكرية والحد من تطورها، وذلك لتجنب الآثار السلبية التي تنعكس نفسيا واجتماعيا وصحيا واقتصاديا على الفرد والأسرة والمجتمع بأكمله.

أهمية الوقاية من الإعاقة:

على الرغم من أن الإعاقة الفكرية هي عرض من الأعراض المرافقة لحالات كثيرة، إلا أن الأبحاث الطبية لم تتوصل لأكثر من حوالي (25 %) من الأسباب المؤدية للإعاقة الفكرية، وهذا يعني أن (75 %) من أسباب الإعاقة الفكرية ما زالت غير معروفة، ولكن هذا الواقع لا يقلل من أهمية بذل الجهد على مستوى الوقاية، ولا شك أن الوقاية من هذه العوامل، تساعد في التقليل من نسبة انتشار الإعاقة الفكرية، حيث يمكن تقليل خطر زيادة الإعاقة الفكرية بنسبة كبيرة إذا عمل وفق النصائح التي تفيد في التقليل من نسبة انتشارها.

ولا تؤدي العملية الوقائية الأغراض التي وضعت من اجلها، إلا إذا تظافرت جميع الجهود لوضع كافة بنودها قيد التنفيذ من قبل الأسرة والمجتمع بكافة أفرادها، والدولة بكافة مؤسساتها ذات الصلة بالعملية الوقائية الباحثين والدارسين، ومخططي البرامج الوقائية من الأخصائيين والقائمين على تنفيذها.

مستويات الوقاية من الإعاقة :

تقسم الوقاية من الإعاقة إلى ثلاثة مستويات وهي:

1 - **الوقاية الأولية:** Primary Prevention وهي الإجراءات والتدابير التي تتخذ قبل حدوث المشكلة، وتعمل على منع حدوثها، وذلك بتوفير الخدمات والرعاية المتكاملة الصحية، والاجتماعية، والثقافية، في البيئات والأسر ذات المستويات المتدنية اجتماعيا، واقتصادياً، والتحصين ضد الأمراض المعدية، وتحسين مستوى رعاية الأم الحامل، وتوعيتها بأسباب الإعاقة ، وكفالة الرعاية اللازمة للأطفال الرضع، وتوجه نحو والدي الشخص المصاب بالإعاقة ، أو الشخص الذي قد يطور حالة قد ينتج عنها إعاقة فكرية.

2 - **الوقاية الثانوية:** Secondary Prevention وهي الإجراءات والتدابير التي تكفل التقليل من الاستمرار ، أو تعمل على شفاء الفرد من بعض الإصابات التي يعاني منها، أي تحول دون تطور الإصابة من خلال الكشف المبكر ، وتوجه نحو الشخص الذي ولد مصابا بحالة قد تسبب إعاقة فكرية، والخدمات المقدمة في هذا المستوى منها العلاج السريع لحالات التراخوما، الإسعافات الأولية الفورية للكسور أو حوادث السيارات، اتخاذ إجراءات وقائية لحالات الصرع، توفر العلاج النفسي، والخدمة الاجتماعية، ومكاتب التوجيه الأسري.

3 - **الوقاية من الدرجة الثانية:** Tertiary Prevention وهي الإجراءات والتدابير الوقائية والأفعال التي تحد من المشكلات المترتبة على الإعاقة الفكرية ، وتعمل على تحسين مستوى الأداء الوظيفي للفرد، وتساعد على التخفيف من الآثار النفسية والاجتماعية عند حدوث الإعاقة ، حيث تعنى بجميع أشكال الرعاية والخدمات الصحية والاجتماعية، والتعليمية والتدريبية، والتأهيلية، والتشغيلية التي تبذل في رعاية المعوقين بحيث لا يتفاقم قصور الطفل، أو تزيد المشكلات لديه، وتوجه للفرد الذي يعاني فعلا من إعاقة فكرية، وذلك عن طريق الإسراع بدراسة الحالة، أو رسم البرنامج التأهيلي الطبي، والتربوي، والاجتماعي، والمهني، وتنفيذها، وعلاج الآثار النفسية للمعاق، وفي كل مستوى من مستويات الوقاية، يمكن أن تتخذ الإجراءات التي تكفل التأثير في كل واحدة من الأسباب المؤدية للإعاقة الفكرية .

ومن أهم مبادئ الوقاية من الإعاقة ما يلي:-

- التعرف على الأسباب ومنع حدوثها.
- رفع المستوى الاجتماعي والاقتصادي للأسر.
- التوعية الأسرية من خلال الإرشاد الأسري، والإرشاد الجيني، والإرشاد الصحي.
- توعية المجتمع.

برامج الوقاية من الإعاقة الفكرية :

من برامج الوقاية من الإعاقة الفكرية وأكثرها أهمية:

- **برنامج الإرشاد الجيني:** وهو برنامج يساعد الوالدين الذين يستعدون للزواج، أو الأسر التي لديها طفل معوق، بإعطائهم المعلومات حول الصفات السائدة والمتنحية والعوامل الوراثية واختلاف العامل الرايزيسي بين الأم وابنها، وهو برنامج توعوي.

- **برنامج العناية الطبية أثناء الحمل:** وهو برنامج لتوعية الأمهات الحوامل بالنسبة للتغذية المناسبة والأمراض المعدية والعناية الطبية وتجنب الأدوية والأشعة والمخدرات والراحة النفسية.
- **برنامج توعية الأمهات حول أهمية الولادة في المستشفى:** من أسباب الإعاقة الفكرية الولادة في المنزل بسبب قلة التجهيزات الطبية في المنزل وقلة النظافة وعدم القدرة على تفادي الاختناق وغيرها.
- **برنامج توعية الوالدين حول أهمية التشخيص المبكر:** يجب توعية الأمهات حول المظاهر غير المطمئنة لدى الطفل منذ ولادته، وان اكتشاف مثل هذه الإعاقات مبكراً يساعد في تقليلها أو انقاذها مثل (اضطرابات التمثيل الغذائي).

أهم برامج التدخل المبكر في التربية الخاصة واهم عناصره:

1 – **الخدمات التي تقدم في المنزل:** وتهدف إلى تدريب الوالدين على كيفية التعامل مع الأطفال المعوقين وتعليمهم المهارات الضرورية ضمن البيئة البيتية، مثال ذلك برنامج البورتج.

2 – **الخدمات التي تقدم في المراكز:** وقد تكون هذه المراكز مستشفيات أو مراكز خاصة يمضي الأطفال في هذه المراكز من (3 – 5) ساعات يومياً ويتم تدريبهم على مختلف المجالات.

3 – **برامج الدمج:** يقصد به الدمج بين الخدمات التي تقدم في المنازل والمقدمة في المراكز من اجل تلبية حاجات الأطفال وأسرهم بمرونة أكثر.

4 – **برنامج التدخل من خلال وسائل الإعلام:** ويتم من خلال استخدام وسائل الإعلام المقروءة والمسموعة لتدريب أولياء الأمور على كيفية التعامل مع أطفالهم الصغار.

ويكون ذلك من خلال توعية الأسرة والمواطنين كافة من حيث أهمية:-

1 – المطاعيم للوقاية من الأمراض.

2 – الحوادث المنزلية وطرق الوقاية منها.

3 – التغذية الجيدة وأثرها على نمو الطفل.

4 – الإسعافات الأولية.

5 – التدخين وأثره على الأم الحامل والطفل.

6 – البرامج عن الصحة والحياة، من خلال اللقاءات والندوات.

استراتيجية مقترحة للتدخل المبكر مع المعوقين عقلياً:

لا تعتبر عملية التعلم سهلة للمعوق فكرياً بسبب الانخفاض في القدرة الفكرية، لذا تحتاج الى خطوات خاصة على المعلم اتباعها عند تعليم هذه الفئة، ومن اهم هذه الخطوات:-

1 – ان يفوز المعلم بانتباه الطفل اكبر وقت ممكن.

2 – التدرج مع الطفل من المهارات البسيطة إلى الأكثر صعوبة.

3 – تعزيز الطفل عند القيام بمحاولات ناجحة.

4 – إعادة المعلومات السابقة عند إعطاء الطفل معلومة جديدة.

5 – تنمية الجوانب النمائية (التذكر والانتباه والإدراك).

6 – تنمية القدرة على العناية بالذات.

7 – تنمية القدرة على التواصل الاجتماعي.

8 – إزالة المثيرات المشتتة.

9 – استخدام أسلوب النمذجة.

تقييم اثر وفعالية برامج التدخل المبكر:

يجب ان يشمل تقييم أي برنامج للتدخل المبكر للمعوقين عقلياً على الجوانب التالية:

1 - **الطفل:** من أكثر المقاييس المستخدمة في تقييم الطفل هي نسبة الذكاء ويكون ذلك من خلال الاختبارات المتوفرة، ويمكن اعتبار نسبة الذكاء واحدة من أهم الامور لتقييم البرنامج بالنسبة للطفل ولكنها ليست الوحيدة.

2 - **الكفاءة الاجتماعية:** الهدف الحقيقي لأي برنامج من برامج التدخل المبكر، هو الكفاءة الاجتماعية لدى الأفراد، ويتعلق بدرجة نجاح الطفل في أداء المهمات الاجتماعية وأماله، وتوقعاته، ومن بين المجالات التي تعتبر من النتائج الهامة لبرامج التدخل المبكر والتي يمكن قياسها بسهوله ما يلي: (صحة الطفل، المعرفة والادراك، والتحصيل الأكاديمي، وتطور الشخصية، والدافعية).

3 - **العائلة (الأسرة):** تلعب الأسرة دور كبير من خلال المشاركة في برامج التدخل المبكر، ولا بد من تعميم أثار البرامج على العائلة، وتشير الدراسات أن برامج التدخل المبكر لها أثار هامة على أمهات الأطفال المصابين أو المعرضين لخطر الإعاقة الفكرية بسبب مشاركة أطفالهم في برامج التدخل المبكر.

تشخيص الإعاقة الفكرية.

أما تشخيص الإعاقة الفكرية بعد الولادة مباشرة او في مرحلة الرضاعة، فيكون على أساس الأعراض الفسيولوجية والبيولوجية التي تدل على ان الطفل قد جاء معاق عقلياً كما في حالات متلازمة داون Down Syndrom ومتلازمة تيرنر Turner Syndrom، ومتلازمة كلاينفلتر Klinefelter Syndrom، أو على أساس الأعراض والأسباب التي تدل على ان هذا الطفل سوف يكون متخلفا إذا لم تعالج هذه الأعراض أو الأسباب كما في حالات الفينايل كيتون يوريا PKU، والجلاكتوسيميا،

وانحلال الدم الولادي، ونقص الثيروكسين وغيرها. ومع ان تشخيص حالات الإعاقة الفكرية في هذه السن المبكرة يتم عادة بمعرفة أخصائي الأطفال ، فإن الطفل المعاق عقلياً ووالديه في حاجة إلى الرعاية والإرشاد النفسي بهدف تخفيف التوتر في الأسرة ، والمحافظة على تماسكها وزيادة كفاءتها في رعاية طفلهما المعاق عقلياً ورعاية إخوانه العاديين.

المتلازمة – ليس مرضاً بحدَ ذاته، ولكن مجموعة من الأعراض المرضية يظهر أغلبها أو بعضاً منها قي حالات مرضية معينة، وعادة ما تسمى باسم الشخص الذي قام بنشر بحث علمي عنها كمجموعة أعراض، وأغلب المتلازمات نتيجة عيوب في الصبغيات – الكروموسومات أو المورثات – الجينات.

لقد قمنا بالكتابة عن عيوب الكروموسومات والجينات في قسم الأسباب المؤدية للإعاقة الفكرية بشكل عام وسريع، ومن رغب في الاستفادة ومعرفة المزيد من المعلومات فعليه الرجوع لأقوى وأفضل موقع عن الأمراض الوراثية باللغة العربية وهو موقع الوراثة الطبية .

الفصل السادس

الإضطرابات النمائية

- الأسباب الجينية لبعض الإضطرابات النمائية.
- تعريف الاعاقات النمائية.
- أشكال الإضطرابات الجينية.
- نماذج لبعض الإضطرابات النمائية.

أولاً : الأضطرابات الناتجة عن شذوذ الكروموسومات العامة.

1 – التوحد.
2 – متلازمة داون.
3 – متلازمة كراى دو شات.
4 – متلازمة برادرويلى.
5– متلازمة أنجلمان.
6 - متلازمة ويليام.

ثانياً : نماذج لبعض الاضطرابات النمائية الناتجة عن الاضطراب الجينى.

1 – اضطراب كروموسوم اكس هش.
2 – متلازمة ريت.
3 – متلازمة تيرنر.
4 – متلازمة كلاينفلتر.

الأسـباب الجينية لبعض الإضطرابات النمائية

تطور مفهوم الإعاقات النمائية:

ظهر مفهوم الإعاقات النمائية كنتيجة لمروره بمراحل كثيرة ومسميات عديدة كان لها تأثير كبير في رسم ملامح الصورة الحالية للمفهوم. ففي المجتمعات القديمة كانت تتعرض تلك الفئة للمهانة والازدراء والاضطهاد الذي يصل إلى حد الهلاك، حيث كانت تقدر قيمة الفرد بما يعمل وبقدر صلاحيته لأداء هذا العمل، فكان وجودهم خسارة للمجتمع لأنه يضعف من قوته، لذا كان أفلاطون يرى أن نفي هؤلاء الأشخاص خارج البلاد هو الحل الأصلح معهم، بل كان يرى أن السماح لهم بالتناسل يؤدي لإضعاف الدولة في جمهوريته الفاضلة.

وفي أسبرطة وفي الدولة الرومانية فكان القانون ينص على التخلص من هؤلاء الأفراد وطردهم خارج البلاد أو إلقائهم في النهر. وكانت مصر القديمة من أولى الدول التي اهتمت بالفئات الخاصة، حيث يؤرخ أول مصدر مكتوب عن التخلف العقلي لعام 1552 قبل الميلاد وهو بردية طبية العلاجية في مصر القديمة. (عبد المجيد عبد الرحيم ولطفي بركات، 1979، 90 – 95).

ثم تأثرت العصور الوسطى بظهور المسيحية وعدد من المصلحين الاجتماعيين، فزاد الاهتمام بتلك الفئة وخصصت أماكن لإقامتهم. وجاء الإسلام فدعا إلى الرفق بهم وعدم إرهاقهم والتمس لهم العذر فيما يفعلونه وأُنشئ في عهد عمر بن الخطاب ديواناً يقدم المساعدات للمستحقين منهم. (كمال مرسي، د.ت، 149)

وفي العصور الحديثة تزايد الاهتمام بهم وكرس بعض الباحثين جهودهم لدراسة هذه الاضطرابات والكشف عن ماهيتها، بدءاً من كرابلين الذي وصف وصنف اضطراب الفصام، ومروراً بالعالم الألماني دي سانيكس الذي ناقش مختلف مظاهر فصام الطفولة والفرق بينها وبين الاضطرابات النفسية الشديدة في مرحلة الطفولة،

ثم العالم الألماني هيللر الذي وصف متلازمة من الأعراض أطلق عليها «متلازمة هيللر».

وفي عام 1943 قدم ليو كانر ورقة بحث وصف فيها اضطراباً يتميز بعدة سمات تختلف عما كان معروفاً من متلازمات في ذلك الوقت، وأطلق عليها « اضطراب التوحد.

ولم يتم الاعتراف به كفئة تشخيصية إلا بعد أربعة وثلاثين عاماً عندما ظهر في الطبعة التاسعة من الدليل العالمي لتصنيف الأمراض (ICD – 9) الذي تصدره منظمة الصحة العالمية (WHO)، وفي عام 1980 ظهر مصطلح «التوحد» في الطبعة الثالثة من الدليل التشخيصي والإحصائي للأمراض النفسية والعقلية (DSM III)، كما استخدم مصطلح «الاضطرابات النمائية الشاملة» منذ ذلك الحين ليكون مظلة لوصف مجموعة من الحالات تجمعها عوامل مشتركة، وليس وصفاً تشخيصاً – وإن كان بينها اختلافات – وعادة ما تظهر في حوالي السنة الثالثة من العمر، ويجمع بينها العوامل المشتركة التالية:

- نقص في التفاعل والتواصل الاجتماعي
- نقص القدرات الإبداعية
- نقص في التواصل اللغوي وغير اللغوي
- وجود نسبة ضئيلة من النشاطات والاهتمامات التي عادة ما تكون نشاطات نمطية مكررة. (Autism Society of America، 1997)

وبدأ في الظهور في الطبعة الرابعة من الدليل التشخيصي والإحصائي للأمراض النفسية والعقلية (DSM IV) وأصبحت هذه الفئة تضم كلا من الاضطرابات النمائية التالية:

- اضطراب التوحد.
- اضطراب اسبرجر.

- اضطراب ريت.
- اضطراب الطفولة التحللي أوالتفككي.
- اضطرابات الطفولة غير المحددة.

(National Dissemination Center for Children with Disabilities، 2003)

تعريف الإعاقات النمائية:

يشير مصطلح الإعاقات النمائية إلى ظهور التأخر النمائي لدى الطفل خلال أول عامين من عمره في مجالين أو أكثر من مجالات النمو، ويستخدم في ذلك القياس النفسي والمحك الاكلينيكي، ويعتبر حصول الطفل على درجات تتراوح ما بين انحراف معياري واحد إلى انحرافين معياريين دون المتوسط دليلاً على وجود تأخر نمائي لدى الطفل.

مدخل لمفهوم الكروموسومات و الجينات:

الخلية:

اكتشفها روبرت هوك منذ ما يزيد على ثلاثمائة عام، والخلية هي الوحدة الأساسية التي يتكون منها الجسد، وتتكون من البروتين الذي نحصل عليه من الغذاء اليومي بعد أن تهضمه المعدة ويتحلل إلى أحماض أمينيه. ونظراً لأن جميع خلايا الجسم تتجدد باستمرار – ماعدا الخلايا العصبية – فإن الجسم يقوم بإنتاج خلايا جديدة لتعويض النقص. وهناك أنواع متعددة من الخلايا منها الخلايا الجلدية، والخلايا العصبية، والخلايا العضلية، والخلايا الجنسية (البويضة والحيوان المنوي) إلى أخر أنواع الخلايا.

تخصص الخلية:

إن كل خلية من خلايا الجسم تتشابه في التركيب وفي نفس عدد الكروموسومات و نفس المعلومات الوراثية. أي أن كل خلية لديها القدرة لإنتاج جميع البروتينات من

غير استثناء، وعلى الرغم من لا تقوم كل خلية بإنتاج جميع البروتينات، ليس لأنها لا تستطيع ولكن لأنها لا تحتاج جميع البروتينات، فتبعاً لتخصص الخلية ومكانها في الجسم فإنها تنتج المواد التي تحتاجها، أما بقية المواد الأخرى فلا تقوم بتصنيعها. فمثلا خلايا الكبد تنتج فقط المواد التي تحتاجها وكذلك خلايا المخ تقوم بإنتاج المواد التي تحتاجها خلايا المخ فقط، حتى وان كان لديها القدرة على إنتاج جميع المواد. فلكل عضو وظيفة خاصة به، فالكبد لها وظيفة معينة والعين لها وظيفة معينه وكذلك لبقية الأعضاء.

النواة:

عبارة عن تكوين مرن سهل التشكل يتوسط الخلية، داخل النواة سائل مليء بحبيبات تنتظم في شكل ذراعين وساقين مرتبطان من الوسط، تسمى هذه الأجسام كروموسومات .

الكروموسومات

وهي أجسام صغيرة جداً تشبه الخيط توجد داخل الخلية، وعن طريقها تتحدد بعض السمات مثل لون العينين والشعر ولون الجلد، وتعد مسئولة عن النظام الكيميائي بالجسم، فهي تحمل التعليمات الكاملة لخلق الإنسان.

وعدد الكروموسومات في كل خلية من خلايا الجسم (46)كروموسوم. وهذه الكروموسومات عبارة عن (23) زوج. كل زوج منها عبارة عن كروموسومين متشابهين بشكل كبير، واحد من هذه الكروموسومات انتقل إلينا من الأب، والآخر من الأم. وكل زوج من هذه الأزواج المتطابقة يعطيه الأطباء رقما يميزه عن الآخر ابتداء برقم واحد للزوج الأول إلى الزوج الأخير رقم 23.

ونظراً لتشابه هذه الكروموسومات يقوم أخصائي المختبر بصبغها بمادة كيمائية. هذه الصبغة تقوم بتلوين الكروموسومات وتجعلها مخططه أفقيا بالون الأبيض والأسود. كل خط (أبيض أو أسود) يسمى مقطع أو شريحة (BAND) .

(VirginiaP.،&Carol،C.،2000)

الزوج الثالث والعشرين له خاصية مهمة من ناحية تحديد الجنس(الذكورة والأنوثة) لذلك يطلق عليه الأطباء الزوج الجنسي، وفي المقابل يطلق على بقية الأزواج من الزوج الأول إلى اثنان وعشرين الأزواج غير الجنسية وذلك تميزا لها.

ويختلف الزوج الجنسي الذكور والإناث. فالكروموسومين الجنسين-في الزوج الجنسي عند الإناث تقريبا متطابقين(أي متشابهين بدرجة عالية في الشكل والطول) وكل واحد منهما يرمز إليه بالحرف الإنجليزي X. بينما الكروموسومين في الزوج الجنسي لدى الذكور مختلفين فواحد منهما يرمز له بالحرف الإنجليزي X (وهو يشبه كروموسوم X لدى الإناث) بينما الآخر مختلف فهو أقصر بكثير من كروموسوم X ويرمز إليه بالحرف الإنجليزي (Y).

DNA و الجينات والبروتينات

عند فحص الكروموسوم الواحد وجد أنه يحتوي على تجمعات من جزيئات كيماوية بروتينية، كل جزيء يشبه السلم الحلزوني، وحيث أن مادته هي -Deoxyri bonucleic Acid، وهو الحمض النووي المؤكسد، فقد سُميَ بـ DNA اختصاراً من الأحرف الأولى لاسمه.

والـ DNA يحتوي على حبات مصفوفة على طوله تسمى جينات (مفرد جين) يوجد مائة ألف جين موزع على الستة وأربعين كروموسوم ،

وتحتوي هذه الجينات على التعليمات الكاملة لتحضير جميع البروتينات بأنواعها. والتي هي المواد الأساسية لبناء الخلية ولاستمرارها في العمل. في كل خلية من خلايا الجسم نسختين من كل جين، واحدة منها موجودة على الكروموسوم الذي المنقول من الأم، والجين الآخر موجود على الكروموسوم المنقول من الأب، ولكل جين مكانه الخاص والمحدد على طول الكروموسوم.

(Institute of Human Genetics،2004)

الأسباب الجينية للاضطرابات النمائية

تحدث الاضطرابات النمائية الناتجة عن عوامل جينية إما بسبب وجود خلل في الكروموسوم الموجود عليه الجين، وإما بسبب حدوث خلل في الجين نفسه، وينتج ذلك من أخطاء تحدث عند نمو البويضة أو الحيوان المنوي، فقد يحدث هذا الخطأ قبل بدء الحمل، وقد يحدث أثناء عملية انقسام الخلية حيث تنفصل البويضة أو الحيوان المنوي ومعه كروموسومات قليلة أو كثيرة، وعندما تلتحم الخلية التي تحمل عدد خاطيء من الكروموسومات مع بويضة أو حيوان منوي طبيعي، ينتج عنه جنين لديه خلل في الكروموسومات، ويطلق على الاضطراب الكروموسومي بشكل عام تريزومي Trisomy.

وفي بعض الحالات التي يحمل فيها الطفل الجنين عدد خاطيء من الكروموسومات لا يستمر الطفل على قيد الحياة، وقد يحدث إجهاض للطفل - تبلغ حالات الإجهاض التي تحدث بسبب الاضطراب الكروموسومي حوالي من 70 % حالات الإجهاض.

وتسمى الاضطرابات التي تحدث للجينات باسم «طفرة Mutation » وتحدث عند وجود أي خلل في ترتيب الأحماض النووية على ذراع الكروموسوم، ويتم هذا الخلل على النحو التالي:

كل جين يصنع بروتين مختلفاً عن البروتين الذي يصنعه الجين الآخر، لذلك على الخلية قراءة ما بداخل الجين لكي تصنع البروتين المناسب. إن خطوات تحضير البروتين من الجين تتم عن طريق لغة خاصة بها تسمى الشفرة الوراثية، والتي هي عبارة عن الأحماض النووية التي تُرص جنباً إلى جنب على ذراع الكروموسوم.

وتختلف أنواع البروتينات عن بعضها البعض باختلاف ترتيب هذه الأحماض النووية، لذلك فإن أي خلل في هذا الترتيب يؤدي لخلل في تكوين البروتين، ويسمى هذا الخلل بالطفرة. وقد تحدث الطفرة في داخل خلية واحدة من الجسم وقد تكون في جميع الخلايا. وعند وجودها في جميع الخلايا فإنها توحي أنها قد حدثت في وقت مبكر

من العمر-عندما كان عدد الخلايا في الجسم قليلة- أو قد تكون الطفرة موجودة في البويضة أو الحيوان المنوي ، لذلك فمن الممكن أن يرث الطفل الطفرة من والديه، ومن الممكن أن تحدث طفرات جديدة في الخلايا ولم تكن موجودة عند الوالدين لأنها قد تحدث بعد تكوين الجنين. لذا فالطفرات قد تكون موروثة (من أحد الوالدين) أو غير موروثة.

وعلى الرغم من ذلك فإن بعض من هذه الطفرات لا يسبب مشكلات أو اضطرابات للفرد، وتكون الطفرة غير ضارة إذا حدثت الطفرة خارج حدود الجين. أي لم تحدث في الجين نفسه ولكن حدثت بجانبه في المكان الفاصل بين الجينات، أو إذا حدثت الطفرة داخل حدود الجين ولكنها حدثت فقط في نسخة واحدة من الجين ولم يصب الجين الآخر بأي عطب.

هذه قاعدة عامة ولكن هناك عدة استثناءات للحالة الثانية وفيها تكون الطفرة مؤذيه حتى وإن كانت موجودة في نسخة واحدة من الجين، ومن هذه الاستثناءات:

1 - عندما ينتج الجين المعطوب(المصاب بطفرة) بروتين غير طبيعي (معطوب فيفسد هذا البروتين، البروتين الطبيعي الموجود في الخلية والذي ينتجه الجين السليم.

2 - عندما تكون الكمية التي ينتجها الجين السليم لا تكفي في سد النقص الحادث من عطب في الجين الثاني، فتكون الكمية في داخل الخلية ناقصة، وهنا يحدث الاضطراب.

3 - قد تؤثر الطفرة على الجين بشكل عكسي، فبدلاً من أن تقل الكمية التي ينتجها الجين المصاب بالطفرة يحدث العكس وتزيد الكمية المنتجة و المسموح به داخل الخلية وهذه الزيادة تؤذي الخلية و تسبب الاضطراب.

أشكال الاضطرابات الجينية:

يمكن أن يحدث الاضطراب في الجين بأشكال كثيرة، من بين هذه الأشكال نذكر منها ما يلي:

الحذف: deletion

وهو عبارة عن حذف جزء من كروموسوم أو عدة كروموسومات، ويحدث في أي كروموسوم وفي أي مقطع، كما يحدث في أي جزء من الكروموسوم. ويسبب هذا الحذف صدع للكروموسوم، أو ينتهي عنده الكروموسوم،أي ينتهي الكروموسوم عند الجزء الذي تم فيه الحذف.

ويتوقف تأثير الحذف على حجم الجزء المفقود من الكروموسوم وأي الجينات فقدت وفي أي قطاع. وعلى أية حال يكون الحذف من أكثر الاضطرابات الجينية تأثيراً على الفرد.

أن الجزء المرسوم بين المستطيل في الكروموسوم على اليسار قد فُقد من الكروموسوم نظيره على اليمين.

التغيير: Translocation

يحدث أثناء الانقسام الميوزي، وفيه يتم كسر في أحد الكروموسومات وينضم جزء منه إلى كروموسوم آخر، وهو في بعض الأحيان قد لا يسبب للفرد أية مشكلات لكنه قد يسبب مشكلات لأولاده وهو ما يعرف بـ Translocation balanced.

الإضافة أو النسخ: Duplication

وفيه يتم نسخ أو إضافة جزء من الكروموسوم، حيث يحمل الفرد ثلاث نسخ بدلا من نسختين، وعليه يكون لدى الجين نسخة زائدة من التعليمات، مما يسبب الاضطرابات لدى الطفل .

الانقلاب أو الشقلبة:

يتكون الانقلاب من منطقتين معطوبتين في كروموسوم واحد، والمساحة الواقعة بين هذين المساحتين يتم قلبها أو عكسها (أي تدور حول نفسها) ليعيد الانضمام لجسم الكروموسوم من بداية خروجه منه، وإذا كان الانقلاب هذا في وسط الكروموسوم سُمي (الانقلاب المركزي)، أما إذا كان غير ذلك سُمي انقلاب غير مركزي.

(Genetic Information and Patient Service، 2002) (Genetic Science Learning Center،2003)

نماذج لبعض الاضطرابات النمائية الناتجة عن الاضطراب الجيني

أولاً: الاضطرابات الناتجة عن شذوذ في الكروموسومات العامة:

التوحـــد: Autism

تعد إعاقة التوحد أو الأوتيزم من أكثر الإعاقات صعوبة وشدة، وذلك من حيث تأثيرها على سلوك الفرد الذي يعانى منها وقابليته للتعلم أو التطبيع أو التدريب أو الإعداد المهني أو تحقيق قدر مناسب من التعلم، أو درجة مناسبة من الاستقلال الاجتماعي و الاقتصادي، أو القدرة على حماية الذات إلا بدرجة محدودة ولعدد محدود من الأطفال . كما أنه يعوق قدرات الفرد بصفة حادة، وخاصة فى مجالات اللغة والعلاقات الاجتماعية والاتصال.

ويرجع الفضل فى اكتشاف هذه الإعاقة إلى العالم ليوكانر Leo kanner، الذي كان أحد أساتذة الطب النفسي بجامعة هارفارد، حيث كان يقوم بفحص مجموعات من الأطفال المتخلفين عقليا بالولايات المتحدة الأمريكية ولفت انتباهه أنماط سلوكية غير عاديه لأحد عشر طفلا كانوا مصنفين على أنهم متخلفون عقلياً، فقد كان سلوكهم يتميز بما أطلق عليه مصطلح التوحد الطفولي المبكر Early infantile autism، حيث لاحظ أن تفكيرهم يتميز بالاجترار الذي تحكمه الذات وحاجات النفس، وأنهم بعيدون

عن الواقعية وعن كل ما حولهم من ظواهر أو أحداث أو أفراد حتى ولو كانوا أبويه او إخوته، فهم دائمو الانطواء والعزلة ولا يتجاوبون مع أي مثير بيئي في المحيط الذي يعيشون فيه، كما لو كانت حواسهم الخمس قد توقفت عن توصيل أي من المثيرات الخارجية إلى داخلهم التي أصبحت في حالة انغلاق تام، وبحيث يصبح هناك استحالة لتكوين علاقة مع أي ممن حولهم كما يفعل غيرهم من الأطفال وحتى المتخلفون عقليا منهم، كما وصفهم كانر أيضا بأنهم لم يرتقوا بصورة سويه في علاقاتهم بالآخرين، حيث كانت قدرتهم اللغوية محدودة للغاية ولديهم رغبات قهرية في ممارسة نفس السلوك مرات عديدة. (عمر بن الخطاب، 1997، 25)، (عثمان لبيب فراج، 1994، 3) وأنهم مستغرقون في ذواتهم ولديهم مشكلات حادة في المهارات الاجتماعية والسلوكية وفى الاتصال.

(،Department of developmental services، 1999)

وعلى الرغم من أن هذا العالم قد قام برصد دقيق لخصائص هذه الفئة من الأطفال وتصنيفهم على أنهم فئة خاصة من حيث نوعية الإعاقة وأعراضها التي تميزها عن غيرها من الإعاقات فى عقد الأربعينيات، إلا أن الاعتراف بها كفئة يطلق عليها مصطلح Autism أو التوحد أو الاجترار في اللغة العربية لم يتم إلا مؤخرا، حيث كانت تشخص حالات هذه الفئة على أنها نوع من الفصام الطفولي Infantile schiz-ophrenia وذلك وفق ما ورد في الدليل التشخيصي الإحصائي للأمراض العقلية الطبعة الثانية (DSM.2)، ولم يتم الاعتراف بخطأ هذا التصنيف إلا عام 1980، حينما نشرت الطبعة الثالثة المعدلة (DSM.3R)، والتي فرقت بوضوح بين الفصام وبين التوحد، وأصبح الاتفاق مؤكدا على أن التوحد أحد اضطرابات نمو المخ مثل عسر القراءة، والتخلف الفكري وإضطرابات الانتباه، وهو لا يعد أحد أشكال التخلف العقلي (Autism network international، 1997،)، كما أنه ليس مرضاً معدياً.

(Derendu،.S.،1998،)

خصائص الأطفال المصابين بالتوحد:-

1 - ينحني بظهره في الطفولة ليتجنب الاتصال بالآخرين.

2 - غالبا ما يوصف بأنه سلبي أو متهيج.

3 - صعوبات في الاتصال اللفظي وغير اللفظي مع بطء أو انعدام اللغة، مع استعمال غير ملائم للكلمات.

4 - صعوبات في الأنشطة الاجتماعية وفى أنشطة اللعب.

5 - استهلاك كبير للوقت بمفرده بعيدا عن الآخرين.

6 - أدنى اتصال بالعين مع الآخرين.

7 - اضطراب حسي، حيث يبدو أكثر حساسية للمس أو أقل حساسية للألم.

8 - أنشطة شاذة للعب حيث ينقصه اللعب التخيلي وتقليد حركات الآخرين.

9 - أنماط من السلوك الشاذ مثل حركات متكررة للجسم (مثل هز اليد أو التصفيق) والإصرار على تكرار العادات.

10 - نوبات غضب وعدوان.

11 - ارتفاع هرمون السيروتونين في الدم والسائل الشوكي.

12 - اختلال وظيفي في جهاز المناعة.

13 - الضعف في إدراك أفكار الآخرين ووجهة نظرهم.

14 - إمكانية وجود مهارات أو قدرات عالية.

15 - ضيق مجال الانتباه والتركيز.

16 - شذوذ في شكل الدماغ أو المخ.

17 - انخفاض قلق الاتصال لديه.

18 - لا يستطيع أن يتحدث عندما يريد ذلك.

19 - لا يستطيع أن يقوم بالمعالجة والتعامل الدقيق للأشياء باليد.

(Autism society of America، 2000) (السيد الخميسي، 2002)

(Goodgive ، J. ،2000 ، 4)

دور العوامل الجينية في الإصابة بالتوحد:

رغم العقود الستة الماضية منذ اكتشاف التوحد، ورغم العديد من البحوث التي أُجريت منذ الخمسينيات - ولا زالت تجرى حتى الآن - والتي تشعبت لمجالات العلوم المختلفة، لم تستطع كل هذه الجهود البحثية الكشف عن العامل أو العوامل الرئيسية المسببة للتوحد. حتى إن كل ما نستطيع قوله الآن فيما يتعلق بأسباب التوحد هو ضرب من محاولات واجتهادات من قِبل بعض الباحثين أو الجهات البحثية العاملة بالمجال.

وما ينطبق على أسباب التوحد ينطبق بالطبع على الأسباب الجينية للتوحد، إذ أن البحوث والدراسات التي أُجريت عن التوحد مازالت إلى الآن لما تتوصل إلى السبب المباشر المؤدي للتوحد، وأن النتائج التي تمت لم تتعرف الجين المسبب للتوحد، وهل هو جين واحد أم عدة جينات ؟ وهل هذه الجينات توجد في كروموسوم واحد أم تتجمع في عدة كروموسومات ؟.

كل هذه التساؤلات ما زالت البحوث لم تستطع الإجابة عليها حتى الآن، وعلى الرغم من ذلك فقد استطاعت تلك الجهود التوصل لنتائج ذات أهمية بالغة، ويمكن تلخيص هذه النتائج على النحو التالي:

- أنَّ للوراثة والجينات دوراً كعامل مسبب للتوحد، ولكن لم يتم التعرف عن طبيعة هذا الدور، هل هو مباشر نتيجة دور معين ؟ أم أنه نتيجة تأثير غير مباشر؟ (عثمان لبيب فراج، 2003،2 Rimland، B.، 1999، Rimland، B.، 1998)
- يعتمد الباحثون في دراساتهم عن العوامل الجينية على دراسة التوائم والأسر التي تنتشر فيها الإصابة بالتوحد وعلى الفحوص والتحاليل الوراثية، وقد أظهرت الدراسات التي أجريت على أسر الأطفال المصابين بالتوحد أن من 2: 9 % من الأطفال المصابين بالتوحد لهم إخوة مصابون بالتوحد.

وفى دراسة للتعرف على تأثير الجينات الوراثية في حدوث التوحد، تم فحص مجموعة من التوائم، بعضهم متشابه والآخر غير متشابه (متشابه أي الأخوين مصابان بالتوحد، وغير متشابه (بمعنى وجود أخ واحد فقط مصاب بالتوحد)، وتم تحديد ما إذا كانا متماثلين عن طريق تحليلات الدم.

كما تم التشخيص دون أن يعرف القائم بتشخيص التوحد أن هؤلاء الأطفال إخوة أو أنهم متماثلان أو غير متماثلان، وقد بلغت نسبة الاتفاق في حوالي 21 زوج من التوائم وكانت النسبة 36 % من العينة الكلية. (Sue، D. ، et al، 1997، 474).

- هناك عدد محدود من حالات التوحد كان السبب فيها جين مفرد وهي حالات التصلب الدرني، وحالات PKU التي لم تعالج، وحالات كروموسوم X الهش، وهي جميعاً حالات مسببة لكل من التخلف الفكري والتوحد. (Katharin ، E. ، 2004).

متلازمة داون

وكان يطلق عليها في الماضي (المنغولية)، وسميت بهذا الاسم نسبة إلى لانجدون داون الذي لاحظ أن وجوه بعض المتخلفين عقلياً تمكننا من تقسيمهم إلى أربعة مجموعات عنصرية هي:المنغوليون، والإثيوبيون، والقوقازيون، والهنود الأمريكيون، وتحدث متلازمة داون نتيجة لوجود كروموسوم زائد لدى هؤلاء الأطفال .

(Mary، P.،1990، 223)

أنماط الشذوذ الكروموسومي في حالات متلازمة داون:

يوجد ثلاثة أنماط رئيسة من الشذوذ الكروموسومي لحالات داون وهي:

أن الغالبية العظمى من أطفال داون (حوالي 95 %) يكون بها كروموسوم إضافي في الزوج رقم (21)، إذ يحملون 47 كروموسوم بدلاً من 46 في الطفل العادي، وهو ما يعرف بالتكوين الثلاثي للأوتوسوم.

أن النمط الثاني يسمى بالمتحول أو المنتقل Translocated، حيث يكون الكروموسوم الزائد منتقل إلى كروموسوم آخر، وعادة ما يكون الكروموسوم 14، 22، 21، وتوجد هذه الحالات فيما بين 3: 4% من أفراد متلازمة داون.

(فاروق صادق، 2000، 19 – 20)

3) أما النمط الثالث فيسمى النمط الفسيفسائي أو متعدد الخلايا أو الموزايك Mos-ic Down Syndrome، وهو من الأنماط النادرة لحالات داون، ويكون لدي الطفل المصاب في العادة نوعان من الخلايا، نوع يحمل 47 كروموسوم (الكروموسوم الزائد هو نسخة ثالثة من كروموسوم 21) والخلايا الأخرى تحمل 46 كروموسوم (أي خلايا طبيعية).

ويحدث ذلك بطرق مختلفة تسبب تعدد الخلايا في الشخص وهي:

البويضة الملقحة بها ثلاث نسخ من كروموسوم21، ولكن أثناء الانقسامات التالية فقدت إحدى الخلايا النسخة الزائدة فأصبح عدد الكروموسومات فيها 46 كروموسوم ونتج من هذا الخلية عدة خلايا، فأصبح الشخص في النهاية لدية نوعان من الخلايا نوع فيه عدد طبيعي والنوع الأخر فيه 47 كروموسوم.

الطريقة الأخرى هي عكس الطريقة الأولى فالبويضة الملقحة كان فيها 46 كروموسوم ولكن بعد عدة انقسامات أصبحت إحدى الخلايا فيها 47 كروموسوم(بزيادة نسخة أخرى من كروموسوم 21). فالخلايا التي نشأت من خلية الأولى سوف يكون بها 46 كروموسوم، بينما الخلايا الأخرى يصبح بها 47 كروموسوم.

(Jackson، C.، 2001)

خصائص الأطفال المصابين بمتلازمة داون:

- التخلف العقلي الشديد أو المتوسط وأحياناً البسيط.
- غالباً مايوجد تأخر في النطق.

- النمو الاجتماعي أسرع من النمو الفكري ، لذا غالباً ما يتصفون بالاجتماعية.
- ضعف في نمو الجهاز الحركي مع ضعف عام بالعضلات.
- العين بيضاوية مائلة لأعلى.
- الميل للسمنة.
- ميل العظام للين والأطراف للبرودة والزرقة.
- غالباً ما يصاب بالفتق السُري.
- اللسان به شقوق عميقة ويميل للخروج خارج الفم.
- مؤخرة الرأس على خط واحد مع العنق لعدم وجود العظم القذالي.
- الجلد أبيض جاف بعد فترة من الرضاعة.
- الأصابع قصيرة ومنتشرة للخارج.
- القامة قصيرة والبطن بارزة.
- عدم أو ضعف في نمو الأعضاء التناسلية.
- يموت 2 % منهم قبل الولادة أو أثناءها، بينما يموت من 40 :53 % منهم خلال السنة الأولى من حياتهم.
- شيوع الإصابة بضعف الجهاز الدوري وأمراض الجهاز التنفسي.

(فاروق صادق،2000، 18 – 33) (كمال إبراهيم مرسي،، 1996، 97)

متلازمة كراي دو شات Cri du chat Syndrome

تعد متلازمة كراي دو شات من الاضطرابات النادرة، إذ يقدر عدد المصابين بها ما بين 1: 25.000 إلي 1: 50.000 لكل طفل مولود. كما وجد أن الأطفال الإناث أكثر إصابة من الأطفال الذكور، وتقدر النسبة بين الإناث والذكور 3: 2 لكل طفل مولود.

وتعرف متلازمة كراي دو شات بعدة أسماء منها:متلازمة 5p السالب، ومتلازمة، Le Jeune، ومتلازمة بكاء القطة.

الأسباب الجينية لمتلازمة كراي دو شات:

تنتج متلازمة كراي دو شات من فقد أو إلغاء أو حذف لجزء هام من المواد الجينية من الذراع القصير لزوج واحد من الكروموسوم 5، وقد يحدث هذا الحذف بشكل تلقائي، دون معرفة السبب الحقيقي لهذا الحذف.

إن حوالي 80 % من الأطفال المصابين بهذه المتلازمة تنتج إصابتهم بسبب حذف لأحد الكروموسومات رقم 5، وما بين 10: 13 % تنتج لوجود خطأ في الكروموسوم 5 لدى أحد الوالدين، كما أن مابين 7: 10 % تنتج من شذوذ نادر في الكروموسومات.

أي أن متلازمة كراي دو شات تنتج من عمليات متعددة في الجينات داخل كروموسوم 5، من هذه العمليات ما يسمى بإبدال غير طبيعي للمكان: Unbalanced Translocation، حيث يحدث الإبدال حينما تنفصل جزء من الكروموسوم وتلتصق بجزء آخر أو بكروموسوم آخر، ويكون هذا الإبدال غير مؤثر أو لا يحدث اضطرابات عندما لا يتم فقد أو اكتساب مواد من أو إلى الجينات المنتقلة، وعندما يحدث هذا الانتقال الطبيعي للأب من المحتمل أن يولد الطفل وهو مصاب بمتلازمة كراي دو شات، وقد وجد ذلك لدى 10 % من الحالات. ومن تلك العمليات أيضاً أن يأخذ الجين شكل الدائرة أو الحلقة Ring وهي من الحالات النادرة، حيث يفقد الكروموسوم قطعة من كل نهاية من نهايات الجين، وترتبط هذه النهايات لتكون حلقة.

(Cri Du Chat Support Group of Australia، 2001)

خصائص الأطفال المصابين بمتلازمة كراي دو شات:

تتأثر الخصائص بمكان الحذف وبشدته، فكلما كان الحذف شديداً كلما كانت الأعراض أكثر حدة، لذا فالأعراض التالية لا تتوفر في كل الأفراد المصابين بالمتلازمة وإنما في بعضهم فقط نظراً لاختلاف أماكن الحذف.

ومن هذه الأعراض:

- البكاء يشبه صوت القطة ويكون عالياً وحاداً وعلى وتيرة واحدة، وقد يكون هذا الصوت ناتجاً من ضعف في بنية العضلات أو الأحبال الصوتية، أو ضعف في الجهاز العصبي.
- معظم الحالات لديها تخلف فكري يتراوح من البسيط للشديد.
- اضطراب في القدرة اللغوية يتراوح من البسيط للشديد، وقد دلت الدراسات إلى أن اللغة الاستقبالية لدى هؤلاء الأطفال أفضل من اللغة التعبيرية لديهم، ويعني ذلك أن قدرتهم على الفهم اللغوي أفضل من قدرتهم على الكلام، حتى أن بعض الأطفال تنعدم لديهم اللغة تماماً، لكنهم يستطيعون التواصل -مع الآخرين بطرق متعددة.
- ضعف مدى الانتباه.
- النشاط الزائد لدى بعض الحالات.
- مشكلات سلوكية مثل: الحواز، والعدوان والإيذاء المتكرر للذات.
- الإصابة بتشوهات القلب لدى بعض الحالات.
- غالباء ما يكون وزنهم قليل عند الميلاد، ويعانون من مشكلات تتصل بالأكل والبلع.
- صغر حجم الرأس واستدارة الوجه والأنف بارز ومنخفض.
- الفم صغير والإصابة بالشفة الأرنبية (المشقوقة) في بعض الحالات.

- حول بالعينين، وتكون متباعدة عن بعضها والزاوية الخارجية لها منسحبة للخارج وإلى أسفل.
- الأذنان في مستوى منخفض عن الطبيعي وبارزتان للخارج.
- ارتفاع سقف الحلق أو وجود شق به.
- الإصابة بضعف العضلات لدى بعض الحالات.
- اضطرابات بالكلى لدى حالات قليلة.
- مشكلات بالهيكل العظمي مثل الخلع الوركي وتشوهات بالقدمين.
- اضطرابات بالأمعاء.
- الإصابة بالإمساك من العام الأول أو الثاني ويستمر طوال العمر، ومن الممكن التحسن إذا تم التدخل العلاجي.
- الإصابة المتكررة بالتهابات الأذن خاصة في مرحلة الطفولة
-سيولة اللعاب لدى كثير من الحالات.

(Sweeney،B.، &Klages،P.،2000) (Grady، D.،1998)

متلازمة برادر ويلي:

تم وصف هذا الاضطراب عام 1956 عن طريق ورقة عمل نشرها كل من برادر ويلي و لابهارت في المؤتمر الدولي الثامن لطب الأطفال في كوبنهاجن. وتعد متلازمة برادر ويلي من الاضطرابات الجينية النادرة إذ يقدر حدوثها بحوالي 1 لكل 12.000 : 15.000 ألف طفل مولود، وفيها تتساوى نسبة الإصابة بين كل من الذكور والإناث.

وتنتج متلازمة برادر ويلي في معظم حالاتها من غياب أو حذف لجين من الذراع الطويل لكروموسوم 15 القادم من الأب، وفي بعض الأحيان تنتج من حصول الطفل المصاب على نسختين من الكروموسوم 15 من الأم.

(Edelson،S.،1999)

خصائص الأطفال المصابين بمتلازمة برادرويلي:

- نقص الحركة وهو جنين.
- ضعف العضلات منذ الطفولة ويزيد مع العمر.
- خمول في مرحلة الطفولة مع بكاء ضعيف.
- مشكلات في الأكل، مثل الارتباط الزائد بطعام معين والأكل الزائد.
- نقص وعدم زيادة في الوزن في مرحلة الطفولة.
- زيادة أو سرعة في الوزن في سن مابين سنة: ست سنوات مع سمنة مفرطة في غياب التدخل العلاجي.
- تخلف عقلي بسيط أو صعوبات تعلم.
- مشكلات جنسية: مثل ضعف الغدد التناسلية وعدم اكتمالها، تأخر ظهور الأعضاء التناسلية وعلامات البلوغ وتشمل: تأخر نزول الخصيتين وصغر حجم القضيب لدى الذكور، تأخر نزول الطمث لبعد سن 16أو عدم نزوله لدى الإناث.
- ملامح مميزة للوجه: مثل، استطالة الجمجمة مع وجه ضيق وعينين ضيقتين وبيضاويتين. (Spears ،S. ،2000)

متلازمة أنجلمان:

تعرف متلازمة أنجلمان في بعض الأحيان بمتلازمة الدمية السعيدة Happy Puppet Syndrome نظراً لأن مشية المصابين بها تشبه حركات الدمية التي يتم تشغيلها بالخيوط،وأنهم يظهرون في أغلب الأوقات ضاحكين ومبتسمين.(وفاء الشامي، 113، 2004)

وتعد متلازمة أنجلمان من الاضطرابات الجينية النادرة، حيث يقدر نسبة حدوثها مابين 1: 15.000 إلى 1: 30.000 ولادة حية، وينتشر هذا الاضطراب بشكل متساوٍ

بين الذكور و الإناث، إلا أنه يكثر انتشارها لدى الجنس القوقازي. وقد أُكتشفت هذه المتلازمة سنة 1965 على يد الطبيب الإنجليزي هاري أنجلمان.

وعن أسباب متلازمة أنجلمان تحدث نتيجة:

1) حذف أو فقد لأجزاء من الكروموسوم 15 القادم من الأم، وكان ذلك لدى 70: 75 % من الحالات.

2) تنظيم غير طبيعي في الكروموسومات، وكان ذلك في 2 % من الحالات.

3) طفرة في الجينUBE3A الواقع في الكروموسوم 15،ووجد ذلك في 3: 5% من الحالات.

4)أسباب غير معروفة في 19 % من الحالات.

خصائص الأطفال المصابين بمتلازمة أنجلمان:

- تأخر حاد في النمو.
- غياب اللغة أو أقل استعمال للكلمات.
- اضطراب في الحركة أو التوازن مع حركات غير متناسقة وأطراف مرتجفة.
- عادات سلوكية:مثل: ضحك متكرر،سهولة الاستثارة،رفرفة اليد، مدى انتباه قصير.
- صغر حجم الدماغ في سن الثانية.
- ظهور نوبات صرع فيما بين سن 8: 24.
- شذوذ في رسام المخ الكهربي.
- وجود حول في العين.
- اضطرابات في حركة اللسان وفي المص وفي البلع.
- نقص في أنسجة الجلد والعين.
- إفراط حركي ناتج عن أفعال منعكسة للأوتار.

- بروز الفك.
- بروز اللسان مع سيلان اللعاب المتكرر.
- شدة الولع بالماء.
- تفلطح الدماغ من الخلف.
- رفع الذراعين عند المشي.
- اضطرابات في النوم.

(Lariccia،J.، & Whyte،M.،2000)

متلازمة ويليام:

لاحظ وليام (وهو اختصاصي بأمراض القلب من نيوزيلندا) عام 1961 أن فئة صغيرة من مرضاه الأطفال كانوا يتشابهون في عدة خصائص. فإضافة إلى إصابتهم بعيوب خِلقية في القلب كانت لهم ملامح وأشباه مميزة(مثل ارتفاع طرف الأنف إلى أعلى و صغر في الذقن) ولديهم ضعف في المهارات العقلية. وكان ضيق المنطقة التي فوق الصمام الأورطي مباشرة أكثر المشكلات القلبية شيوعا بينهم. ومنذ ذلك الوقت، لاحظ الأطباء أعراضاً أخرى في وقت مبكر من العمر. ففي السنة الأولى من العمر، قد يجد هؤلاء الأطفال صعوبة في الرضاعة وقد يعانون من «مغص في المعدة» والإمساك. كما يتصف الكثير منهم بشدة الحساسية للضوضاء والأصوات العالية. وبعضهم لدية فتق في أسفل البطن. ويرتفع عند العديد منهم ارتفاع في مستوى الكالسيوم في الدم. وعند البلوغ قد تخشن أصواتهم ويبدون متأخرين في نموهم الجسمي وقصر بعض الشيء في طول القامة. يصحب ذلك تأخر في الجلوس والمشي فهم يبدؤون المشي في المتوسط في سن 21 شهرا، وغالبا ما تكون حركات أيديهم الدقيقة ضعيفة بعض الشيء. وعند مقارنتهم بنظائرهم، ويبدو أنهم يشيخون في وقت مبكر (فيشيب شعرهم وتتجعد بشرتهم على سبيل المثال في وقت مبكر نسبيا). وتحدث متلازمة ويليام بمعدل حالة واحدة لكل 20.000 : 50.000 ولادة حية على امتداد العالم.

عديدة ويتذكرون ألحانا وأغاني شعبية طويلة. ويستطيع بعضهم الإنشاد بألحان متناغمة، ويرتجلون ويلحنون القصائد الغنائية بسهولة.

- صعوبة في استخدام قواعد النحو مثل تصريف الأفعال وتعيين صيغة الجنس من تأنيث وتذكير وكذلك صيغة الجمع.
- انخفاض في هرمون الغدة الدرقية.
- الأسنان في العادة اصغر من الطبيعي وتكون الفراغات بين الأسنان كبيرة. وقد يكون هناك عدم تطابق للأسنان بشكل صحيح. (Edelson ، S. ، 2000)

نماذج لبعض الاضطرابات النمائية الناتجة عن الاضطراب الجيني

ثانياً: الاضطرابات الناتجة عن شذوذ في كروموسومات الجنس:

اضطراب كروموسوم اكس الهش: Fragile X

يوجد الجين المسبب لمتلازمة كروموسوم اكس الهش على الذراع الطويلة لكروموسوم اكس. وقد اكتشف هذا الجين في عام 1991و أطلق عليه اسم (FMR1). وبعد اكتشاف الجين اتضح أن الجين عند المصابين بالمرض به طفرة وراثية تمنعه من العمل بشكل طبيعي فلا ينتج المادة التي كان من المفروض أن ينتجها وهي نوع من البروتين. بينما الحاملون للمرض يكون لديهم طفرة في الجين ولكن لا يوجد نقص مؤثر في إنتاج هذه المادة البروتينية. يطلق الأطباء كلمة طفرة كاملة(Full Mutation) على المصابين بالمرض وطفرة جزئية (Permutation)على الحاملين.

تعتبر متلازمة كروموسوم اكس الهش مرضاً وراثياً. وبما أن الجين FMR1موجود على كروموسوم اكس فإن الرجل المصاب أو الحامل للمرض يعطي الجين المصاب بطفرة جزئية أو كاملة إلى بناته ولا ينتقل إلى أولاده الذكور أبدًا. . بينما الأم الحاملة أو المصابة بالمرض تنقل الجين المصاب بطفرة جزئية (وهذا هو الغالب) أو طفرة كاملة إلى بناتها و أولادها. و في العادة تكون الأم هي التي تنقل المرض إلى

أولادها وبناتها لأنه في كثير من الأحيان تكون الأم غير مصابة بالمرض بل حاملة له فقط(لديها طفرة جزئية). وقد لا يظهر المرض في كل الأجيال خاصة إذا كان النساء في هذه العائلة حاملات للمرض فقط ولم يولد لهن أبناء ذكور مصابون.

ويقع داخل الجين المسبب لمتلازمة كروموسوم اكس (FMR1) قطعة قابله للتمدد و لانكماش. وهي عبارة عن سلسلة ثلاثية من القواعد النووية مصفوفة جنب بعضها البعض وبشكل متكرر. وتتراوح عدد هذه السلسلة الثلاثية بين شخص و أخر و لكنها لا تتعدى أكثر من 52 قطعة ثلاثية. ولكن بعض الأشخاص يكون العدد أكثر من ذلك. و يسمى الشخص الذي لديه جين عليه أكثر من 52 قطعة ثلاثية ولكنها اقل من 200 انه حامل لطفرة جزئية وفي العادة لا يكون لدية أي عرض من أعراض المرض. والشخص الذي لدية جين عليه أكثر من200 قطعة ثلاثية فان لدية طفرة كاملة وقد تختلف الأعراض بين الذكور والإناث. وبما أن الجينات تنتقل من الآباء إلى الأبناء فإن الجين FMR1 أيضاً ينتقل من جيل إلى أخر. ولكن المهم في الأمر أن الشخص الحامل لطفرة جزئية(كان رجلا أو امرأة) أي لديه أكثر من 52 و أقل من 200 قطعة ثلاثية عندما يعطيها لأحد أبنائه أو بناته، فإن القطعة الثلاثية قد تمتد فتتعدى الحد الطبيعي وبذلك يصاب الطفل الذي يحصل على هذه القطعة الممتدة بمتلازمة كروموسوم أكس الهش. يزيد احتمال التمدد في الجين المصاب بطفرة جزئية إذا انتقلت من الأم أكثر منها عندما تنتقل من الأب.

الأعراض الشائعة:

أعراض متلازمة كروموسوم اكس الهش متفاوتة وفي العادة تشمل ما يلي:

- إعاقات عقلية تتراوح بين صعوبات تعلم إلى تأخر عقليّ.
- قصور في الانتباه و نشاط مفرط.
- قلق و مزاج متقلبّ.

- سلوكيات مشابهة للمصابين بمرض التوحد
- استطالة الوجه، آذان كبيرة، تسطّح باطن القدم،
- ليونة في المفاصل، بخاصّة مفاصل الأصابع.
- نوبات من الصرع تصيب نحو 25 % من الأفراد المصابين.
- إصابة الأولاد أكثر شدّة منها في البنات. فبينما يصاب معظم الأولاد بتأخر العقليّ، فان ثلث إلى نصف عدد البنات يصبن بتأخر عقلي ملحوظ، والباقي من البنات يكن طبيعيات من الناحية العقلية او يكون لديهن فقط صعوبات في التعلم. بينما يعاني كلا الجنسين من اضطرابات سلوكية وعاطفية.

متلازمة ريت:

متلازمة ريت هى إحدى اضطرابات النمو الشاملة، والتي تعتبر من أشد إعاقات تلك المجموعة، من حيث تأثيرها على مخ الفرد المصاب وفقدانه القدرة على الاحتفاظ بما اكتسبه من خبرات، وما تعلمه من مهارات (كالمشي والكلام.... الخ)، وكثيرا ما يصاحبها درجة من درجات التخلف الفكري.

بالإضافة إلى ما تسببه له من إعاقات حركية أو إعاقة تواصل ونوبات صرعية تزيد من إعاقته عنفا ومن الجهود اللازمة لرعايته وتأهيله تعقيدا، وهى إعاقة تصيب البنات وتبدأ أعراضها فى الظهور بعد الشهور الستة أو الثانية عشر الأولى من عمرها، ويعتقد العديد من الباحثين أنها ذات أساس وراثي له علاقة بالكروموسوم X، وتحدث بمعدل حالة واحدة من كل 10000 ولادة حية، ولو أن المعتقد أنها أكثر من ذلك انتشارا لأن كثيراً من حالاتها تشخص خطأ على أنها حالات توحد أو شلل دماغي.

ومع التقدم العلمي وزيادة المعلومات المتوافرة عن هذه الإعاقة خلال عقد التسعينيات بدأت تقل أخطاء تشخيصها وتبين أنها أكثر انتشارا، ولو أنه نظرا لحداثة المعرفة العلمية بها لا توجد حتى الآن إحصاءات أكثر دقة عن مدى انتشارها.

أعراض متلازمة الريت

فيما يلي عدد من الأعراض التي سجلها واتفق عليها معظم الأطباء والأطباء النفسيين وأسر الأطفال المصابين بهذه الإعاقة وتشمل:-

1 - بعد مرحلة نمو طبيعي جسميا ووظيفيا لمدة 6 - 12 شهر أو أكثر بعد الميلاد، يبدأ توقف وتدهور ملحوظ في النمو مع قصور في المهارات التي كانت الفتاة قد اكتسبتها خلالها، ويبدأ ظهور تلك الأعراض في الرأس بشكل واضح فيصبح غير مناسب مع عمر الفتاة مما يترتب عليه نقصان حجم المخ لأكثر من 30 % من حجمه الطبيعي في تلك السن.

- 2 زيادة سرعة التدهور مع حركات غير هادفة لاإرادية وأوضاع غير طبيعية لليدين وحدوث طرق وتصفيق غير إرادي بالأيدي عند سن 30-24 شهر، وترنح وخلع حركي ملحوظ في المشي والحركات الإرادية ونوبات بكاء وصراخ مفاجئة أو ضحك دون سبب يذكر.

3 - طحن شديد مسموع في الأسنان والضروس يزداد أثناء النوم مع عدم ظهور أي شعور بالألم نتيجة لذلك.

4 - تتميز الفتاة بقصر الطول وصغر حجم الجسم بالنسبة لعمرها الزمني، وذلك بسبب قصور أو توقف النمو الجسمي.

5 - اضطرابات واختلال التآزر الحركي، وخاصة في الأرجل والنصف الأسفل للجسم، وفى استعمال الأذرع وأصابع اليد مع ضعف عام أو قصور في كثافة عضلات الجسم كما لو كانت الفتاة مصابة بشلل بطئ ينتهى بالحاجة إلى كرسي متحرك، وفى بعض الحالات لا تتعلم الفتاه المشي أصلا.

6 - حركات لا إرادية أو انتفاضية قسرية تظهر فجأة دون توقع لأجزاء مختلفة من الجسم وخاصة في البطن والشفتين وأحيانا بالأطراف.

7 – تذبذب سريع ملحوظ في مقلة العين وفى بعض الأحيان تصلب في عضلات الرقبة مما يجعل الرأس واتجاه النظر إلى أعلى.

8 – اضطراب وتهتهة في الكلام وعدم القدرة على تكوين جمل سليمة ذات معنى.

9– تعانى معظم حالات الريت من صعوبة في المضغ والبلع والتنفس مع اضطراب وظيفي في التنفس يتمثل في التذبذب بين تنفس سريع، ثم يليه نقص شديد في سرعة التنفس ولكنه غالبا ينتظم أثناء النوم.

10 – إن أشد الأعراض تأثيراً على إعاقة الفتاة المصابة بالريت، هو عدم قدرة الفتاه على الحركة نتيجة القصور الذي يبدوا أنه يصيب معظم أو كل عضلات أعضاء الحركة، أو ما يعرف باسم الأبراكسيا Apraxia، حيث ترغب الفتاة في التحرك أو أداء أي نشاط حركي وتحاول ذلك فعلا ولكنها تعجز عن أدائها أو تحقيق أهدافها، فجميع حالات الريت تحتاج إلى مساعدة في أداء كافة الأنشطة الحركية التي تتطلبها الحياة اليومية العادية، بما في ذلك تناول الطعام وارتداء أو خلع للملابس أو قضاء الحاجة في الحمام أو النظافة وغسل الأيدي أو الاستحمام.

- وقد وجد أن 25 % من حالات الريت لا يكتسبون مهارات المشي أصلا وأن نصف ممن يتعلمون المشي مبكرا في حياتهم يعانون من فقدان تلك القدرة لاحقا، وأن نسبة عالية للغاية منهم تصاب بانحناء في العمود الفقري قد تصل إلى 45 درجة وتحتاج علاجا جراحيا لإعادته إلى الوضع الطبيعي المعتدل.

11 – استمرار التدهور في القدرات والوظائف الذهنية قد يزداد فى بعض الحالات إلى ما يشبه الخبل العقلي أو الجنون التفسخي، وتتدهور العمليات العقلية والحُكم السليم والانفعالات كتلك التي تحدث في الشيخوخة مع فقدان الذاكرة كلياً أو جزئياً.

12 – نوبات صرع تخشبي متكررة تصيب ما بين70:50 % من حالات الريت تظهر بوضوح فى رسم المخ (EEG) مع صداع ونوبات إغماء أو حالات اكتئاب وزيادة في إفرازات الفم مع حدوث هلوسة.

13 – يعتقد معظم الباحثين فى طبيعة وتشخيص تلك الإعاقة أن هذا التدهور الشامل يصيب الذكاء أيضا، ولو أن تلك المعلومة لم تأكدها أو تنفيها البحوث العلمية بسبب أن حالة التدهور التي تحدث على كافة محاور النمو والمهارات الحركية واللغوية والانفعالية التي تصيب الفتاة تجعل من المتعذر – أو ربما من المستحيل – القيام بعمليات قياس الذكاء. وكل ما هو معروف أو ثابت نتيجة الدراسات المسحية لعشرات أو مئات حالتها في المراحل الأولى للإصابة، أنها تصيب فتيات على درجات عالية أو متوسطة أو منخفضة من الذكاء على السواء.

الأسباب الجينية لمتلازمة ريت:

تأتي متلازمة ريت نتيجة طفرة في الجين MeCp-2 الواقع على الذراع الأطول للكروموسوم X، وجدير بالذكر أن مكتشف دور هذا الجين في إحداث المتلازمة هي الباحثة اللبنانية د. هدى الزغبي الأستاذة بكلية الطب بجامعة بايلور، وكان هذا الجين معروفاً من قبل وقام بوصفه العالم لويس عام 1992، لكنه لم تكن يعلم أنه الجين المسبب لاضطراب ريت حيث نجحت د. هدى الزغبي في إثبات دوره كعامل مسبب لهذه الإعاقة .

وهذا الجين يكون تأثيره محدوداً للغاية على الجينات الأخرى من مخ الجنين في المراحل المبكرة من الحمل، وتتزايد قدرته تدريجياً مع تقدم الحمل حتى تصل إلى أقصاها في منطقة قرن آمون Hippocampus في مرحلة تكامل النمو الفارقي للمخ، بمعنى تأكيد أهمية هذا الجين في تحرير الجينات المسؤلة عن النمو في الجنين من عقالها.

إن العطب الذي يصيب هذا الجين نتيجة الطفرة الوراثية يعيق قيامه بوظائفه الأساسية عن كبت أو تحرير جينات النمو الأخرى، لتقوم بوظائفها من دفع واستمرارية دفعها لعوامل النمو المختلفة، ومن هنا يتوقف نمو الطفل المصاب في محاوره المختلفة كافة من نمو حركي ولغوي ومعرفي واجتماعي يظهر في صورة الأعراض السابقة.

إن خللاً أو اضطراباً في توقيت عمل الجينات من حيث كبتها أو تحرير نشاطها لتأدية وظائفها (في النمو مثلاً) في الوقت المناسب وحتى مع تأدية وظائفها بعد فوات الوقت المناسب (الذي هو أصلاً مبرمج في الطفل السليم مسبقاً في الحمض النووي DNA) فإن اختلال واختلاف التوقيت الصحيح يؤديان الى اضطراب في النمو على المحاور المختلفة، لذا تحدث الإعاقة .

وحتى الآن لا يعرف العلماء بدقة كافية الجينات التي تتحكم في النمو، والأهم إن العلماء لا يعرفون التوقيت الدقيق لانفتاح أو انغلاق تلك الجينات، وبالتالي لا يستطيعون التحكم فيها، وفي كبت أو تحرير نشاطها، ولكن الغالب أن ذلك يحدث في المراحل المبكرة من عمر الطفل. (عثمان لبيب فراج، 2002،145 - 147)

ومن العجيب أن نسبة 1 % من حالات الريت تكون نتيجة مباشرة للوراثة من الأب أو الأم الذي يكون مصاباً أو مصابة بريت أو حاملا للجين المعطوب MeCp-2، وأن نسبة 99 % من الحالات كان كل من الأب والأم خاليين من الإصابة وليسا حاملين لهذا الجين.

وتم تفسير ذلك في ضوء أنه أحياناً ما تحدث الطفرة أثناء تكوين بويضة واحدة من بويضات الأم أو حيوان، وإذا ما تم التلقيح قبل الحمل بواسطة إحدى البويضات أو الحيوانات المنوية المصابة بالطفرة في الجين منوي من الأب، بينما بقية البويضات أو الحيوانات المنوية سليمة، وبذلك تكون جميع خلايا جسم الأم والأب سليمة من تلك الطفرات MeCp-2 ففي هذه الحالة فقط تصاب الفتاة التي تكون قد تخلقت نتيجة هذا التلقيح بالبويضة أو الحيوان المنوي المصاب. (المرجع السابق، ص 153)

متلازمة تيرنر Turner Syndrom

عرفها الطبيب هنري تيرنر الأستاذ بجامعة أكلاهوما على سبعة من مرضاه ووصف خصائصها وذلك عام 1930، ولكن لم يتم التأكد منها إلا عام 1959، عندما أتاحت التقنية التعرف عليها وأمكن فحص الكروموسومات والجينات بدقة.

تعد متلازمة تيرنر من الاضطرابات الكروموسومية النادرة التي تصيب الإناث، حيث تحدث متلازمة تيرنر بمعدل 1: 5000 أنثى مولودة، وليس له علاقة بسن الأم عند الحمل، ولا بالعوامل البيئية. (محمد السيد حلاوة، 1998، 195)

ومن المعلوم في الحالات الطبيعية أن الإناث لديهم زوج من الكروموسومات الجنسية (X)، أما في متلازمة تيرنر يحدث حذف أو عدم اكتمال لأحد هذين الكرموسومات وتحمل الأنثى كروموسوم X واحد فقط، وقد دلت الدراسات أنه في بعض الحالات قد تحمل الأنثى كروموسوم X بجانب بعض مواد من كروموسوم Y، وفي حالات أخرى قد تحمل الأنثى زوج من الكروموسومات X ولكن أحدهما به عطب ولا يعمل، إضافة لذلك فإنه في بعض الحالات قد تحمل الأنثى العدد الطبيعي من الكروموسومات بما في ذلك زوج من الكروموسوم X ولكن في بعض الخلايا، بينما تحمل كروموسوم X فقط في الخلايا الأخرى، ويحدث غياب كروموزوم الجنس نتيجة فشل انفصال كروموسومي الجنس أثناء الانقسام.

خصائص الأنثى المصابة بمتلازمة تيرنر:

- قصر القامة، والرقبة قصيرة وعريضة من الخلف.
- غياب للنمو الجنسية في سن البلوغ حيث لا وجود للدورة الشهرية، والأعضاء التناسلية غير ناضجة.
- حول وأحياناً نقص في قوة الإبصار.
- أذن منخفضة وكبيرة ومرتفعة للخارج.
- سقف الحلق ضيق.
- حدوث صمم في عدد ملاحظ من الحالات نتيجة إصابة العصب السمعي.
- لقد أظهرت الدراسات انخفاض نسبة الذكاء ولكن لا يصل بالحالة إلى التخلف

العقلي، وإن كان هناك معاناة من صعوبات التعلم.

- انتشار العيوب في الأوعية الدموية للقلب وكذلك في الجهاز البولي والكلى لدى معظم الحالات.
- الأصابع للداخل والأظافر قليلة النمو.

متلازمة كلاينفلتر Klinefelter Syndrome

وهذه المتلازمة تنشأ عن زيادة كروموزوم الجنس (x) بحيث يكون كروموزوم 23 ثلاثيا (xxy) بدلا من أن يكون زوجيا (xx) أو (xy)، ويحدث هذا الخطأ نتيجة فشل انفصال كروموزومي الجنس أثناء الانقسام عند الرجل أو المرأة. وتصيب هذه المتلازمة الذكور فقط بنسبة 1: 8000 أي ولادة واحدة مصابة في كل 8000 ولادة عادية.

وتزداد هذه النسبة في ولادات الأمهات بعد سن الأربعين، ومن أعراضه الإكلينيكية: تأخر الطفل في المشي والتسنين والكلام، وتوقف نموه العقلي وطول ساقيه، وصغر حجم أعضائه التناسلية، وتأخر ظهور الأعراض الجنسية الذكرية الثانوية، ويكون الطفل في العادة عنيدا كثير العدوان. (كمال ابراهيم مرسي، 1996، 110)

خصائص الطفل المصاب بمتلازمة كلاينفلتر:

- ضعف في النمو الجنسي وفي صغر حجم الخصيتين وفي الحيوانات المنوية.
- كبر حجم الثديين وزيادة إفراز الهرمون المنشط لحويصلات البويضات.
- صعوبات في المهارات الحركية، وتظهر في صعوبة اشتراكهم مع أقرانهم أو والديهم في أنشطة اللعب والأنشطة الجماعية.
- اضطراب في المهارات اللغوية.
- سرعة الإحساس بالتعب والرغبة المستمرة في النوم.
- مستوى عادي من الذكاء، أو ينخفض قليلاً لدى بعض الأطفال .
- أحياناً يحدث ضعف في التوافق العضلي.

(Klinefelter`s Syndrome، 2001 Association of)

المراجع والمصادر

أولاً--------- المراجع العربية :-

- فراج (2002): الإعاقات الذهنية في مرحلة الطفولة، المجلس العربي للطفولة والتنمية . القاهرة.
- عثمان لبيب ف- السيد الخميسي(2002) نقص نموذج الاتصال وعلاقته ببعض المتغيرات النفسية والمعرفية لدى الأطفال ذوي الإعاقات المختلفة، رسالة دكتوراة (غير منشورة)، كلية الآداب جامعة المنصورة، جمهورية مصر العربية .
- عبد العزيز السيد الشخص، زيدان أحمد السرطاوي (1999) : تربية الأطفال والمراهقين المضطربين سلوكياً « النظرية والتطبيق»، ج 1، دار الكتاب الجامعي، الإمارات العربية المتحدة .
- عبد المجيد عبد الرحيم، لطفي بركات (1979) : تربية الطفل المعوق، مكتبة النهضة المصرية، القاهرة .
- عثمان لبيب فراج(2003) : العوامل المسببة لإعاقة التوحد، النشرة الدورية لاتحاد هيئات رعاية الفئات الخاصة والمعوقين، العدد 73، القاهرة .
- عثمان لبيب راج(2000): من إعاقات النمو الشاملة : متلازمة ريت، النشرة الدورية لاتحاد هيئات رعاية الفئات الخاصة والمعوقين، العدد 62، القاهرة.
- عثمان لبيب فراج(1994) : إعاقة التوحد أو الاجترار : خواصها تشخيصها، النشرة الدورية لاتحاد هيئات رعاية الفئات الخاصة والمعوقين، العدد 40، القاهرة .

- عمر بن الخطاب خليل (1997): خصائص أداء الأطفال المصابين بالتوحدية على استخبار أيزنك لشخصية الأطفال، النشرة الدورية لاتحاد هيئات رعاية الفئات الخاصة والمعوقين، العدد 49، القاهرة.
- فاروق صادق (2000) : التوازن بين المدخل الطبي والمدخل التربوي في رعاية أطفال متلازمة داون، ندوة الإعاقات النمائية : قضاياها ومشكلاتها العملية، جامعة الخليج العربي، البحرين .
-كمال إبراهيم مرسي(1996): مرجع في علم التخلف العقلي، دار النشر للجامعات المصرية، القاهرة.
- كمال إبراهيم مرسي (د.ت) : الطفل غير العادي من الناحية الذهنية، مكتبة النهضة المصرية، القاهرة .
- محمد السيد حلاوة(1998): التخلف العقلي في محيط الأسرة، منشورات جامعة الإسكندرية، جمهورية مصر العربية.
- محمد عبد الرازق هويدي (1997) : ندوة استراتيجيات وبرامج التدخل العلاجي للأشخاص ذوي الاحتياجات الخاصة، البحرين .
- وفاء الشامي (2004): خفايا التوحد، مركز جدة للتوحد، المملكة العربية السعودية.
- يوسف القريوتي وآخرون (2001) : المدخل إلى التربية الخاصة، دار القلم . الإمارات العربية المتحدة .
- زكريا أحمد الشربينى(2004) طفل خاص بين الإعاقات والمتلازمات، تعريف وتشخيص، دار الفكر العربى، القاهرة
- ولاء ربيع مصطفى، هويدا الربدى (2011) الإعاقة الفكرية، دار الزهراء، الرياض.
- نادر فهمى الزيود (1995) تعليم الأطفال المتخلفين عقليا، دار الفكر، عمان، الأردن.
- ماجدة السيد عبيد (2000) تعليم الأطفال المتخلفين عقليا، دار الصفا، عمان.

ثانيا---------- المراجع الأجنبية

- *Association of Klinefelter's Syndrome,(2001) : information about Klinefelter's Syndrome , Denmark .*
- *Autism Network international : Autism ? what is it ....? 1997, U S A*
- *Autism Society of America : About Treatment of Autism, 2000*
- *Autism society of America(1997): Pervasive developmental Disorder, U S A .*
- *Cri Du Chat Support Group of Australia,(2001): What is Cri du Chat Syndrome ? , Australia .*
- *Department of Developmental services : changes in the population of persons with Autism and pervasive Developmental Disorders in California's Developmental services: through 1998 : 1999, U S A.*
- *Derendu ,S.,: Parents Questions , Pacific Northwest children's services, 1998, U S A .*
- *Edelson , S., (2000) : William s Syndrome , Center For Study of Autism, U S A.*
- *Edelson,S., (1999) : Prader-willi Syndrome, Center For Study of Autism , U S A.*
- *Genetic Information and Patient Services (2002): Types of Genetic Disorders, U S A .*
- *Genetic Science Learning Center , (2003) : Chromosome Abnormalities, The University of Utah , U S A .*
- *Goodgive ,j.,: Autism , The Resource foundation of children with challenges , 2000, U S A*
- *Grady, D.,(1998): Low Resolution Physical Mapping of Human Chromosome 5: Cloning the Cri du Chat, Critical Regions Human Genome Program Contractor-Grantee Workshop IV, New Mexico .*
- *Institute of Human Genetics (2004) : What are Genetic Disorders? U S A .*
- *Jackson, C.,(2001) : Down Syndrome , Dept of Human Genetics Virginia Commonwealth University , U S A .*

★ *Carter AS, O'Donnell DA, Schultz RT, et al. Social and emotional adjustment in children affected with Gilles de la Tourette's syndrome: associations with ADHD and family functioning. Attention Deficit Hyperactivity Disorder. J Child Psychol Psychiatry. 2000 Feb;41(2):215-23.*

- *Robertson MM, (2000), p. 435.*
- *Medication trade names may differ between countries. In general, this article uses North American trade names.*
- *Coffey BJ, Shechter RL. Treatment of co-morbid obsessive compulsive disorder, mood, and anxiety disorders. Adv Neurol. 2006;99:208-21.*
- *Himle MB, Woods DW, Piacentini JC, Walkup JT. Brief review of habit reversal training for tourette syndrome. J Child Neurol. 2006 Aug;21(8):719-25.*
- *Woods DW, Himle MB, Conelea CA. Behavior therapy: other interventions for tic disorders. Adv Neurol. 2006;99:234-40.*
- *Pappert EJ, Goetz CG, Louis ED, et al. «Objective assessments of longitudinal outcome in Gilles de la Tourette's syndrome.» Neurology. 2003 Oct 14;61(7):936-40.*
- *Burd L, Kerbeshian PJ, Barth A, et al. Long-term follow-up of an epidemiologically defined cohort of patients with Tourette syndrome. J Child Neurol. 2001;16(6):431-37.*
- *Leckman & Cohen (1999), p. 37. «For example, individuals who were misunderstood and punished at home and at school for their tics or who were teased mercilessly by peers and stigmatized by their communities will fare worse than a child whose interpersonal environment was more understanding and supportive.»*
- *Cohen DJ, Leckman JF, Pauls D. Neuropsychiatric disorders of childhood: Tourette's syndrome as a model. Acta Paediatr Suppl 422; 106-11, Scandinavian University Press, 1997. «The individuals with TS who do the best, we believe, are: those who have been able to feel relatively good about themselves and remain close to their families; those who have the capacity for humor and for friendship; those who are less*

burdened by troubles with attention and behavior, particularly aggression; and those who have not had development derailed by medication.»

- *Mueller SC, Jackson, GM, et al. Enhanced Cognitive Control in Young People with Tourette's Syndrome. Current Biology. 2006 Mar 21;16(6):570-73. PMID 16546080*
- *Scahill L, Tanner C, Dure L. The epidemiology of tics and Tourette syndrome in children and adolescents. Adv Neurol. 2001;85:261-71. PMID 11530433*
- *Kadesjo B, Gillberg C. Tourette's disorder: epidemiology and comorbidity in primary school children. J Am Acad Child Adolesc Psychiatry. 2000 May;39(5):548-55. PMID 10802971*
- *Kurlan R, McDermott MP, Deeley C, et al. Prevalence of tics in schoolchildren and association with placement in special education. Neurology. 2001 Oct 23;57(8):1383-8. PMID 11673576*
- *Robertson MM, (2000), p. 427.*
- *Zohar AH, Apter A, King RA et al. Epidemiological studies. In J.F. Leckman, & D.J. Cohen (Eds.), Tourette's syndrome - tics, obsessions, compulsions: Developmental psychopathology and clinical care (pp. 177-92). Wiley & Sons, 1999. ISBN 0-471-16037-7*
- *Coffey BJ, Park KS. Behavioral and emotional aspects of Tourette syndrome. Neurol Clin. 1997 May;15(2):277-89. PMID 9115461*
- *Soliman, E. Tourette Syndrome. eMedicine (August 5, 2005). Accessed 28 June 2006.*
- *Kushner, HI. A cursing brain?: The histories of Tourette syndrome. Harvard University Press, 2000. ISBN 0-674-00386-1*
- *Itard JMG. Mémoire sur quelques functions involontaires des appareils de la locomotion, de la préhension et de la voix. Arch Gen Med. 1825;8:385-407. From Newman, Sara. Study of several involuntary functions of the apparatus of movement, gripping, and voice by Jean-Marc Gaspard Itard (1825) History of Psychiatry. 2006 17: 333-39. DOI 10.1177/0957154X06067668 Abstract online, Accessed 28 October 2006.*

- *Gilles de la Tourette G, Goetz CG, Llawans HL, trans. ?tude sur une affection nerveuse caractérisée par de l'incoordination motrice accompagnée d'echolalie et de coprolalie. In: Friedhoff AJ, Chase TN, eds. Advances in Neurology: Volume 35. Gilles de la Tourette syndrome. New York: Raven Press; 1982;1-16. Discussed at Black, KJ. Tourette Syndrome and Other Tic Disorders. eMedicine (March 22, 2006). Accessed 27 June 2006. Original text (in French). Accessed 25 January 2007.*
- *Enersen, Ole Daniel. Georges Albert ?douard Brutus Gilles de la Tourette. WhoNamedIt.com Accessed May 14, 2007.*
- *Blue, Tina. Tourette syndrome. Essortment 2002. Pagewise Inc. Accessed May 14, 2007.*
- *Rickards H, Hartley N, Robertson MM. Seignot's paper on the treatment of Tourette's syndrome with haloperidol. Classic Text No. 31. Hist Psychiatry. 1997 Sep;8 (31 Pt 3):433-36. PMID 11619589*
- *Gadow KD, Sverd J. Attention deficit hyperactivity disorder, chronic tic disorder, and methylphenidate. Adv Neurol. 2006;99:197-207. PMID 16536367*
- *What is DSM-IV-TR? Accessed May 14, 2007.*
- *Walkup JT, Mink JW, Hollenback PJ, (eds). (2006) pp. xvi - xviii*
- *Sacks, O. The man who mistook his wife for a hat: and other clinical tales (pp. 92-100). Harper and Row, New York, 1985. ISBN 0-684-85394-9*
- *Leckman & Cohen (1999), p. 408. ISBN 0-471-16037-7*
- *Mueller SC, Jackson, GM, et al. Enhanced cognitive control in young people with Tourette's syndrome. Current Biology. 2006 Mar 21;16(6):570-73. PMID 16546080*
- *Schuerholz LJ, Baumgardner TL, Singer HS, et al. Neuropsychological status of children with Tourette's syndrome with and without attention deficit hyperactivity disorder. Neurology. 1996 Apr;46(4):958-65. PMID 8780072 .*

- *Schuerholz LJ, Cutting L, Mazzocco MM, et al. Neuromotor functioning in children with Tourette syndrome with and without attention deficit hyperactivity disorder. J Child Neurol. 1997 Oct;12(7):438-42. PMID 9373800*
- *Tourette Syndrome Association. Samuel Johnson. Archived April 7, 2005.*
- *Simkin, Benjamin. Medical and Musical Byways of Mozartiana. Fithian Press, 2001. ISBN 1-56474-349-7 Review, Accessed May 14, 2007.*
- *Simkin B. Mozart's scatological disorder. BMJ. 1992 Dec 19-26;305(6868):1563-67. PMID 1286388*
- *Tourette Syndrome Association: Did Mozart really have TS? Archived April 7, 2005.. Sacks O. Tourette's syndrome and creativity. BMJ. 1992 Dec 19-26;305(6868):1515-6. PMID 1286364*
- *Holtgren, Bruce. «Truth about Tourette's not what you think.» Cincinnati Enquirer, January 11, 2006. Accessed 16 January 2006.*
- *Tourette Syndrome Association. Oprah and Dr. Laura - Conflicting Messages on Tourette Syndrome. Oprah Educates; Dr. Laura Fosters Myth of TS as «Cursing Disorder». (May 31, 2001). Archived 6 October 2001.*

* *Tourette Syndrome Association. Letter of response to Dr. Phil. Accessed May 8, 2006.*

* *Tourette Syndrome Association. Letter of response to Garrison Keillor radio show. Accessed 8 May 2006.*

* *Born, Matt. Tourette's man "exploited by Big Brother' Accessed 22 May 2006.*

- *80. Guldberg, Helene. Stop celebrating Tourette's. Spiked (26 May 2006). Accessed January 12, 2007.*
- *« Bagheri MM, Kerbeshian J, Burd L. Recognition and management of Tourette's syndrome and tic disorders. American Family Physician. 1999; 59:2263-74..*

- « *Leckman JF, Cohen DJ. Tourette's Syndrome - Tics, Obsessions, Compulsions: Developmental Psychopathology and Clinical Care. John Wiley & Sons, Inc., New York, 1999.*
- « *Robertson MM. Tourette syndrome, associated conditions and the complexities of treatment. Brain. 2000;123 Pt 3:425-62.*
- « *Tourette Syndrome Association. Tourette Syndrome: Frequently Asked Questions Accessed January 6, 2006.*
- « *Tourette Syndrome Association. What is Tourette syndrome? Archived May 24, 2006.*
- « *The Tourette Syndrome Classification Study Group. Definitions and classification of tic disorders. Arch Neurol. 1993 Oct;50(10):1013-16.*
- « *Walkup, JT, Mink, JW, Hollenback, PJ, (eds). Advances in neurology, Vol. 99, Tourette syndrome. Lippincott, Williams & Wilkins, Philadelphia, PA, 2006.*
- « *Zinner SH. Tourette disorder. Pediatr Rev. 2000;21(11):372.*
- *Olson, S. Making Sense of Tourette's (PDF). Science. 2004 Sep 3;305(5689):1390-92. PMID 15353772 Also available at FindArticles and Science Magazine.*
- « *Tourette syndrome at the Open Directory Project - Organizations*
- « *Tourette syndrome at the Open Directory Project*
- « *Tourette's Syndrome: minimizing confusion - a blog written by RD Freeman, MD, Clinic Head of Neuropsychiatry Clinic at British Columbia Children's Hospital, Vancouver, professional advisory board member of Tourette Syndrome Foundation of Canada, and former member of the TSA Medical Advisory Board. Dr. Freeman has over 180 journal-published articles on PubMed.*
- « *Tourette syndrome: Newly diagnosed - a 3-hour video/slide presentation from John Walkup, M.D., of the Tourette Syndrome Association*

المصادر :-

http://www.angelman.org/

http://www.asclepius.com/iaso/

http://www.geneclinics.org/

http://www.ncbi.nlm.nih.gov/htbin

o *http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/dispomim.cgi?id=180849*

o *http://www.rubinstein-taybi.org/*

o *http://www.hon.ch / HONselect/RareDiseases/ EN/C05.116. 099. 370 . 797 . html*

opost/Omim/dispmim?105830

o *http://www.cdlsusa.org/*

o *http://www.emedicine.com/ped/topic482.htm*

o *http://www.tsbvi.edu/Outreach/seehear/winter00/cornelia.htm*

o *http://rarediseases.about.com/cs/cdls/a/101903.htm*

o *http://www.specialchild.com/archives/dz-010.html*

o *http://www.ucdmc.ucdavis.edu/children/services/cleft/health/anomalies/cornelia.html*

o *http://ghr.nlm.nih.gov/condition=corneliadelangesyndrome*

o *http://www.williams-syndrome.org/*

o *http://www.wsf.org/*

o *http://www.clevelandclinic.org/health/health-info/docs/1300/1361.asp?index=6117&src=news*

o *http://www.bchealthguide.org/kbaltindex.asp*

o *http://ibis-birthdefects.org/start/william.htm*

o *http://my.webmd.com/hw/health_guide_atoz/shc29wil.asp*

o *Centre for Genetics Education in Sydney, Australia*
http://www.genetics.com.au/

o *University of Maryland Medical Center*
http://www.umm.edu/ency/article/000382.htm

o *Klinefelter's Syndrome Association UK*
http://www.ksa-uk.co.uk/

o *American Association for Klinefelter Syndrome Information & Support*
http://www.aaksis.org/
o eMedicine.com
http://www.emedicine.com/ped/topic1252.htm
o *Klinefelter Syndrome Support Group Home Page*
http://klinefeltersyndrome.org/
o *National Institutes of Health (NIH)*
http://www.nichd.nih.gov/publications/pubs/klinefelter.htm
o *http://www.werathah.com/* موقع الوراثة الطبية
o *The National Marfan Foundation - http://www.marfan.org/*
o *The Stanford University- Center for Marfan Syndrome- http://marfan.stanford.edu/*
o *Janis Cortese Marfan Syndrome - http://www.io.com/~cortese/marfan/*
o *http://www.emedicine.com/*
o *Canadian Marfan Association - http://www.marfan.ca/*
o *March of Dimes - http://www.marchofdimes.com/*
o *American Heart Association - http://www.americanheart.org/*
o *http://www.pwsausa.org/syndrome/genetics__chromosome_15.htm*
o *http://www.pwsausa.org/*
o *http://www.pwsa-uk.demon.co.uk/*
o *http://www.thearc.org/faqs/pwsynd.html*
o *http://www.nlm.nih.gov/*
o *http://www.medical-genetics.net/IPWSOa/whatisPWS/Whatisfrme.htm* المنظمة العالمية لمتلازمة برادر ويللى
o موقع الوراثة الطبية – الدكتور عبدالرحمن السويد
http://www.werathah.com/index.htm
o جامعة ميريلاند – المركز الطبي *University of Maryland Medical Center and the University of Maryland School of Medicine*
http://www.umm.edu/ency/article/000379.htm

o The Centre for Genetics Education in Sydney, Australia
http://www.genetics.com.au/factsheet/31.htm#Top

o Turner's Syndrome Society of Canadahttp://www.turnersyndrome.ca/turnersite.data/Components/index.html

o Center for Information, Councelling and Research on chromosome anomalies
http://www.aaa.dk/ TURNER/ENGELSK/TURNEN.HTM#what

o kidshealth.org
http://kidshealth.org/parent/medical/

o U.S. Department of Health and Human Services' Office on Women's Health
The Office of Rare Diseases
http://ord.aspensys.com/asp/diseases/diseaseinfo.asp?ID=7896
emedicine.com
http://www.emedicine.com/ped/topic2446.htm

Online Mendelian Inheritance in ManTM
http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=OMIM

Wolf Hirschhorn Support Group UK
http://whs.webk.co.uk/

o Chromosome 18 Registry & Research Society
http://www.chromosome18.org/

o Centre for Genetics Education in Sydney, Australia
http://www.genetics.com.au

o eMedicine.com, Inc
http://www.emedicine.com/

o UNIVERSITY OF MARYLAND MEDICINE
http://www.umm.edu/

الفهرس

مقدمة الكتاب 3

الفصل الأول

مفهوم الإعاقة الفكرية والاعتبارات المتعلقة به 5

...

الفصل الثاني

الإعاقة الفكرية بين الوراثة والبيئة 21

...

الفصل الثالث

نظريات الذكاء وتفسير الإعاقة 41

الفصل الرابع

متلازمات الإعاقة الفكرية 63

...

الفصل الخامس

التدخل المبكر والإعاقة الفكرية 179

...

الفصل السادس

الاضطرابات النمائية 197

المراجع والمصادر 231



ISBN : ٩٧٨-٦٠٣-٨١٢٠-١٠-١
405163
DAR AL-ZAHRAA

دار الزهراء
للنشر والتوزيع

الرياض . طريق مكة المكرمة
ت: ٤٦٤١١٤٤ - ف: ٤٦٥٩٥٣٧
ozahraa@hotmail.com dar_alzahraa@hotmail.com
www.daralzahraa.com.sa